Pediatrie

Index

TEMA I. NEONATOLOGIE I
1.1. Nou-născutul normal I
1.2. Resuscitare neonatală și hipoxie neonatală 4
1.3. Tulburări respiratorii ale nou-născutului 4
1.4. Sistemul digestiv al nou-născutului 7
1.5. Icter neonatal 8
1.6. Hematologie neonatală 10
1.7. Boli metabolice la nou-născut 1 0
1.8. Sepsis neonatal 11
1.9. Infecții congenitale 1 2
1.10. Toxinele în timpul sarcinii. Sindromul de sevraj 1 2

TEMA 2. DEZVOLTARE ȘI NUTRIȚIE 12
2.1. Creștere și Dezvoltare 1 2
2.2. Alimentația sugarilor 1 3
2.3. Malnutriție 14
2.4. Rahitism 15
2.5. Deshidratare 1 6
2.6. Mărimea scurtă 16

TEMA 3. SISTEMUL RESPIRATOR 1 7
3.1. Stridor laringian congenital (laringomalacie și traheomalacie) 1 7
3.2. Crup 1 7
3.3. Epiglotită acută 18
3.4. Traheită bacteriană 18
3.5. Bronșiolită acută 1 8
3.6. Fibroză chistică 18

TEMA 4. SISTEMUL DIGESTIV 20
4.1. Atrezie și fistulă traheoesofagiană 20
4.2. Hernii diafragmatice congenitale 2 1
4.3. Reflux gastroesofagian (chalazie) 2 1
4.4. Stenoză pilorică hipertrofică 22
4.5. Megacolon congenital . Boala Hirschsprung 22
4.6. Diverticulul lui Meckel 23
4.7. Invaginație intestinală 24
4.8. Intoleranță/alergie la proteinele din laptele de vacă 24
4.9. Diaree cronică 25
4.10. Boala celiacă (enteropatie sensibilă la gluten) 25
4.11. Sindromul Reye 26

TEMA 5. NEFROLOGIE ȘI UROLOGIE 26
5.1. Infecție a tractului urinar 26
5.2. Reflux vezicoureteral 27
5.3. Scrot acut 28
5.4. Sindromul hemolitic-uremic 28

TEMA 6. HEMATO-ONCOLOGIE PEDIATRICĂ 29
6.1. Informații generale despre tumorile infantile 29
6.2. Neuroblastom 29
6.3. Tumori renale 30

TEMA 7. BOLI INFEȚIOASE 30
7.1. Boli exantematoase și boli înrudite 30
7.2. Infecția cu HIV în copilărie 34

TEMA 8. SINDROMUL DE MOARTE SUBITĂ A SUGARILOR (SMSS) 36
8.1. Fiziopatologie 36
8.2. Factori de risc biologici 36
8.3. Factori de risc epidemiologici 36
8.4. Prevenirea 36

TEMA 1. NEONATOLOGIE.

I.I. Nou-născutul normal.

1. CLASIFICAREA NOU-NĂSCUTULUI.

Nou-născuții sunt clasificați printr-o combinație a doi factori:

• 1) Vârsta gestațională (EG):
- Nou-născut prematur, dacă vârsta gestațională este mai mică de 37 de săptămâni.
- Nou-născut la termen, dacă vârsta gestațională este cuprinsă între 37 și 42 de săptămâni.
- Asistent medical autorizat post-termen, dacă vârsta gestațională este mai mare de 42 de săptămâni.

• 2) Conform percentilei greutății la naștere, în funcție de vârsta gestațională:
- Greutate mică la naștere pentru vârsta gestațională (LBW) dacă greutatea este sub percentila 10.
- Nou-născut cu o greutate adecvată vârstei gestaționale, dacă greutatea se încadrează în intervalul p10-p90.
- Greutate mare la naștere pentru vârsta gestațională (GBA), dacă greutatea este peste percentila 90.

2. EXAMEN NOU-NĂSCUT.

Prima examinare efectuată nou-născutului se face în sala de nașteri, iar obiectivul acesteia este de a evalua testul Apgar, de a exclude malformațiile congenitale care pot compromite viața și de a descoperi leziunile cauzate de traumatismele survenite în timpul nașterii.

Apoi se efectuează o examinare mai detaliată pentru o evaluare mai completă a nou-născutului.

Testul Apgar. Acest test este utilizat pentru a evalua gradul de depresie respiratorie și hemodinamică la nou-născuți. Trebuie efectuat la toți nou-născuții, indiferent de vârsta gestațională, la 1, 5 și 10 minute de viață. Deși un scor Apgar scăzut în primele minute de viață nu este util pentru stabilirea evaluărilor prognostice, un scor sub 3 menținut după 20 de minute de viață poate prezice o morbiditate și o mortalitate ridicate.

în prima oră de viață se vor implementa o serie de măsuri standardizate de îngrijire . Acestea includ:
- Profilaxia conjunctivitei neonatale prin aplicarea de picături oftalmice cu tetraciclină.
- Profilaxia bolii hemoragice a nou-născutului, prin administrarea intramusculară de vitamina K1 (MIR 95-96, 124) .
- Administrarea primei doze de vaccin împotriva hepatitei B, care este obligatorie dacă femeia însărcinată este HBAg-pozitivă. În unele comunități autonome, administrarea primei doze a acestui vaccin este amânată până la vârsta de 2 luni, cu condiția ca femeia însărcinată să fie HBAg-negativă.

Alte îngrijiri care vor fi acordate nou-născutului:
- Screening neonatal pentru boli metabolice. Trebuie obținută o probă de sânge pentru detectarea hipotiroidismului și a tulburărilor metabolice.
- Screening pentru pierderea auzului. Se recomandă screeningul universal pentru pierderea auzului, prin emisii otoacustice sau, de preferință, prin testarea automată a răspunsului auditiv al trunchiului cerebral.

Dacă pacientul rămâne stabil, după trei ore de viață, odată ce procesul de adaptare la mediul extrauterin a fost finalizat , se poate efectua un examen fizic complet:

Parametri antropometrici. Este necesar să se evalueze la nou-născut greutatea, înălțimea (în medie, nou-născuții la termen măsoară 50 cm) și circumferința craniană (în medie, circumferința lor craniană este de 35 cm).

Piele. Inspecția pielii ne poate oferi o idee despre vârsta gestațională a nou-născutului.

Figura 1. Angioma facial en el síndrome de Sturge-Weber.

Tabla I. Test de Apgar.

	0	1	2
Esfuerzo respiratorio	**Ausente**	**Lento, irregular**	**Bueno, llanto**
Respuesta a la introducción de una sonda nasogàstrica	**Sin respuesta**	**Mueca**	**Tos o estornudo**
Frecuencia cardíaca	**Ausente**	**Menos de 100**	**Más de 100**
Tono muscular	**Débil**	**Ligera flexión de extremidades**	**Movimientos activos**
Color	**Azul, pálido**	**Cuerpo sonrosado, extremidades cianóticas**	**Totalmente sonrosado**

Deben sumarse las puntuaciones de los 5 signos. 10 indica condiciones óptimas; entre 0 y 3 la necesidad de reanimación inmediata. (MIR 99-00, 226; MIR 98-99, 190; MIR 95-96, 123).

- La nou-născuții prematuri, pielea este subțire și netedă și poate fi - acoperită de păr rar și fin numit lanugo, care dispare în câteva săptămâni.
- La nou-născuții născuți la termen, pielea este mai groasă și acoperită de vernix caseosa (un fel de cremă albicioasă cu funcție protectoare).
- La sugarii născuți post-termen, pielea are un aspect solzos și pergamentar.

Culoarea normală a pielii unui nou-născut este roz, deși pot fi prezente semne de instabilitate vasomotorie (acrocianoză, cutis marmorata, fenomenul arlechin). Apariția unor fenomene precum cianoza generalizată, icterul precoce și paloare sunt semne de avertizare care necesită investigații.

Prezența anumitor modificări, cum ar fi chisturile miliare, petele mongole sau angioamele plate, nu are semnificație patologică, la fel cum eritemul toxic (veziculopustule pe o bază eritematoasă care cruță de obicei palmele și tălpile, formate dintr-un infiltrat eozinofil, cu tendință de a dispărea în prima săptămână) și melanoza pustuloasă (erupție vezico-pustuloasă care afectează de obicei palmele și tălpile, formată dintr-un infiltrat PMN, cu tendință de a dispărea în câteva săptămâni) sunt, de asemenea, fiziologice.

Prezența edemului periferic la un nou-născut prematur este normală, dar dacă apare la un nou-născut la termen, se asociază cu hidrops, sindrom Turner, naștere din mamă diabetică, nefroză congenitală, insuficiență cardiacă și hipoproteinemie idiopatică.

Craniu . Craniul poate părea modelat din cauza trecerii prin canalul de naștere, recăpătându-și forma normală în decurs de o săptămână.

De asemenea, este necesară evaluarea permeabilității și a dimensiunii fontanelelor, deoarece închiderea anormal de mare sau întârziată poate fi cauzată, printre altele, de hidrocefalie, hipotiroidism, acondroplazie sau rubeolă congenitală. De obicei, se poate palpa o fontanelă anterioară (mai mare sau bregmatică, care se închide între 9 și 18 luni) și o fontanelă posterioară (mai mică sau lambdoidă, care se închide între 6 și 8 săptămâni).

Este frecvent, în special la prematuri, palparea unor zone de înmuiere osoasă la nivelul oaselor parietale, care corespund așa-numitelor craniotabe fiziologice; prezența craniotabelor occipitale este patologică și poate fi legată de afecțiuni similare cu cele care cauzează o fontanelă anterioară mărită.

Persistența suturilor suprapuse cu creste osoase la palpare la vârsta de o săptămână se numește craniosinostoză. Diagnosticul se confirmă radiologic. Există diferite tipuri, în funcție de sutura afectată (cea mai frecventă fiind scafocefalia: sutura sagitală).

În contextul unei nașteri traumatice, se pot observa leziuni precum caput succedaneum sau cefalohematomul (MIR 97-98, 201) , precum și fracturi, care sunt de obicei liniare.

Tabelul 2. Diferențe între caput succedaneum și cefalohematom.

	Caput succedaneum	Cefalohematom
	Edem al țesutului celular subcutanat.	Hemoragie subperiostală.
Început.	În momentul livrării.	La câteva ore după livrare.
Respectați suturile.	Nu.	Da.
Rezoluție.	În câteva zile.	2 săptămâni - 3 luni.
Pielea supraiacentă.	Echimotic uneori.	Normal.

Fața. Simetria facială trebuie evaluată pentru a exclude afecțiuni precum paralizia facială sau hipoplazia mușchiului depresor anguli oris.

Prezența peteșiilor sau a micilor hemoragii conjunctive este normală, în special în cazul nașterilor vaginale. De asemenea, trebuie examinate reflexele pupilare. Apariția leucocoriei ar trebui să ridice suspiciunea de cataractă congenitală, retinoblastom, retinopatie de prematuritate sau corioretinită severă.

În gură, trebuie verificată integritatea palatului. Putem găsi chisturi mici, albicioase, punctiforme, cauzate de retenția de mucus, cunoscute sub numele de perle Ebstein. Acestea pot fi observate și pe gingii și se numesc noduli Bonh. De asemenea, putem observa depozite de grăsime care ajută la supt, cum ar fi pernuțele de supt (pe obraji) sau calusul de supt (pe buza superioară). Pot fi prezenți unii dinți, dar extracția nu este necesară.

Figura 2. Calus de sucțiune.

Gât. Este necesar să se excludă prezența masei cervicale, a căror localizare poate fi:

- Medial. Cea mai frecventă masă medială este chistul canalului tireoglos, care se mișcă sincron cu mișcările limbii sau cu înghițirea.
- Lateral. La acest nivel putem găsi chisturi branchiale, hemangioame,

limfadenopatii și hematoame ale SCM.

În plus, claviculele trebuie palpate la nivelul gâtului, deoarece clavicula este osul care se fracturează cel mai frecvent în contextul unei nașteri traumatice.

Torace. Pe lângă examenul cardiopulmonar de rutină, alte constatări pot include o ușoară angorjare a sânilor din cauza pasajului transplacentar al estrogenilor materni. Uneori poate fi prezentă chiar și o cantitate mică de secreție lăptoasă („lapte de vrăjitoare").

Abdomen. Palparea abdomenului permite excluderea prezenței masei sau a organomegaliei. Cea mai frecventă masă abdominală la un nou-născut este datorată hidronefrozei; alte mase de luat în considerare sunt:

1. Tromboza venei renale, manifestată prin prezența hipertensiunii arteriale, hematuriei și trombocitopeniei, și legată de deshidratare, policitemie, nașterea dintr-o mamă diabetică și sepsis.
2. Hemoragie adrenală. Trebuie suspectată la nou-născuții macrozomici, nașteri pelviane, care suferă de deteriorarea stării generale, dezechilibre electrolitice (hiponatremie cu hiperkaliemie), hipoglicemie persistentă, anemie și icter. Diagnosticul se confirmă prin ecografie abdominală. Tratamentul este de susținere.

Pe de altă parte, este important de menționat că organul abdominal cel mai frecvent afectat într-o naștere traumatică este ficatul. Doar rupturile hepatice semnificative necesită intervenție chirurgicală. Al doilea cel mai frecvent afectat organ într-o naștere traumatică este splina3. Omfalită. Se suspectează în prezența eritemului, edemului, căldurii, mirosului neplăcut și secrețiilor purulentă din ombilic. Poate duce secundar la peritonită și sepsis.

În abdomenul nou-născutului, este foarte important să se examineze ombilicul. Cordonul ombilical al unui copil sănătos are două artere, o venă, două rămășițe (alantoida și canalul omfalomezenteric) și gelatina Wharton. Cordonul ombilical se desprinde în primele cincisprezece zile de viață.

Patologia ombilicală poate fi clasificată în trei grupe: probleme structurale, mase ombilicale și patologie infecțioasă sau omfalită.

1. Probleme structurale.
   - Arteră ombilicală unică. Deși cel mai frecvent nu apar alte malformații, aceasta a fost descrisă în asociere cu malformații renale, vasculare, cardiace și trisomia 18.
   - Persistența canalului omfalomezenteric. Aceasta are ca rezultat o fistulă care exsudează o substanță cu pH alcalin (materie fecală) și a cărei auscultație relevă prezența sunetelor intestinale.
   - Persistența uracului. Dă naștere unei fistule care exsudează un lichid limpede, galben, acid, similar urinei. Uneori este asociată cu un polip sau un chist. (MIR 99-00F, 191; MIR 97-98F 53) .
   - Desprinderea întârziată a cordonului ombilical. Aceasta poate fi asociată cu o tulburare a chemotaxiei neutrofilelor, ducând la infecții recurente.
2. Mase ombilicale. - Pot fi clasificate în funcție de dimensiunea lor.
   - Mari. Primesc un nume diferit în funcție de învelișul exterior:
     - Hernie ombilicală, dacă este acoperită de piele; majoritatea herniilor ombilicale dispar spontan în primul an de viață și, de obicei, nu necesită tratament chirurgical.
     - Omfalocel, dacă este acoperit de peritoneu.
     - Gastroschizis, dacă nu are o înveliș extern.

Figura 3. Hernie ombilicală.

- Mici. - Se identifică și după culoarea lor roșie. Există două:
  - Un granulom, care apare la desprinderea cordonului ombilical, este un țesut moale, granular, vascular, roșiatic sau rozaliu, care uneori poate avea o secreție mucopurulentă. Se tratează prin cauterizare cu nitrat de argint.
  - Polip, care este roșu aprins și dur.

Figura 4. Granulom ombilical.

Figura 5. Omfalocel.

Extremități. Este important să se excludă luxația congenitală a șoldului folosind manevra Barlow (care urmărește verificarea luxației șoldului) și manevra Ortolani (care încearcă să reducă o luxație de șold).

În ceea ce privește membrele superioare, putem întâlni paralizie brahială.

Tabelul 3. Paralizie brahială.

PARALIZIE BRAHIALĂ	P ERB-DUCHENNE	P. KLUMPKE
Rădăcini	(C4)-C5-C6	C7-C8-(T1)
Clinică	Brațul în adducție și rotație internă. Antebrațul este în pronație. (Positura vârfului Maître)	Mână căzută
R. Moro	Absent sau asimetric	Prezent
Priză palmară dreaptă	Prezent	Nu este prezent
Asociații	C4- Paralizie frenică	T1 - S. Horner

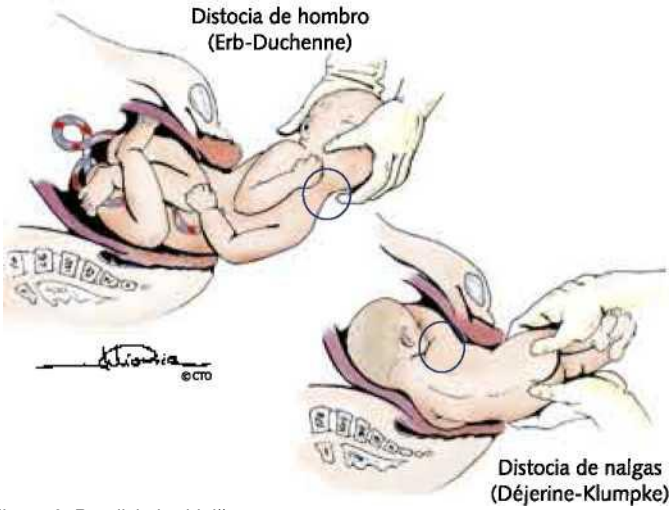


Figura 6. Paralizie brahială.

3. CARACTERISTICI FIZIOLOGICE ALE NOU-NĂSCUTULUI.

Sistemul cardiovascular. Sângele oxigenat din placentă ajunge la făt prin vena ombilicală. Cincizeci la sută din acest sânge intră în ficat, iar restul îl ocolește și ajunge în vena cavă inferioară prin canalul venos (MIR 01-02, 162) . Acesta ajunge în atriul drept, iar de acolo sângele poate urma mai multe căi: a) cea mai mare parte trece în atriul stâng prin foramen ovale; de acolo trece în ventriculul stâng. b) O altă parte trece în ventriculul drept , în artera pulmonară, iar prin canalul arterial trece în aortă; o mică parte din acest sânge va ajunge la plămâni prin artera pulmonară (MIR 96-97F, 179) .

După naștere, au loc o serie de modificări care duc la dobândirea sistemului circulator adult. Principalele modificări sunt:

- Închiderea funcțională a foramenului oval înainte de a treia lună.
- Închiderea funcțională a canalului are loc în decurs de 10-15 ore de viață.
- Închiderea canalului Arantius și obliterarea vaselor ombilicale .

Echivalenții lor (anatomici) la vârsta adultă sunt:

- Vena ombilicală: ligamentul rotund.
- Artera ombilicală: ligamentul ombilical lateral.
- Ductus: ligamentum arteriosum.
- Canalul Arantius: ligament venos.
- Alantoidă: urachus.
- Canalul omfalomezenteric: diverticulul Meckel (cea mai frecventă anomalie congenitală a sistemului digestiv).

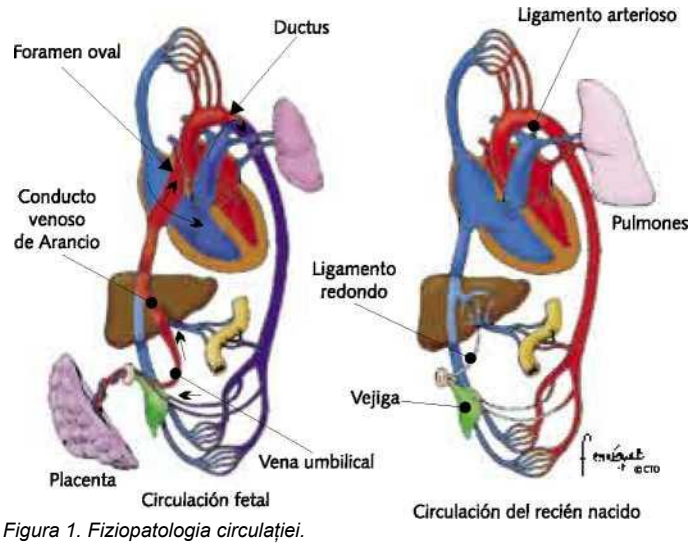


Figura 1. Fiziopatologia circulației.

La nou-născuți, ritmul cardiac normal variază de la 90 de pulsații pe minut (în repaus) la 180 de pulsații pe minut. Sugarii prematuri au de obicei un ritm cardiac în repaus mai mare, între 140 și 150 de pulsații pe minut.

Există o predominanță a cavităților din partea dreaptă care se vor manifesta în ECG ca o deviere a axei electrice spre dreapta, cu un model Rs în precordialele drepte și unde S profunde în precordialele stângi.

Sistemul respirator. Frecvența respiratorie la nou-născuți variază între 30 și 40 de respirații pe minut (bătăi pe minut) și este în principal respirație abdominală . O frecvență respiratorie mai mare de 60 de bpm se numește tahipnee.

Sistem digestiv. Dacă există salivație excesivă, trebuie suspectată atrezia esofagiană. Expulzarea meconiului (primul scaun steril) (MIR 96-97F, 177) are loc de obicei în primele 48 de ore de viață; dacă acest lucru nu se întâmplă, trebuie exclusă prezența obstrucției intestinale sau a anusului imperforat.

Sistemul urinar. Prima urinare are loc în prima zi de viață. La nou-născuții la termen, filtrarea glomerulară și capacitatea de a concentra urina sunt reduse. La nou-născuții prematuri, însă , există pierderi crescute de sodiu prin rinichi.

HEMATOLOGIE .

- Seria eritrocitară: La nou-născuți, nivelurile de Hb variază între 14 și 20 g/dl. La nou-născuți, și în primele 6-12 luni, se menține un model de Hb similar cu cel al fătului: Hb F 70% (alfa-2 gamma2), Hb A 29% (alfa-2 beta-2) și Hb A2 1% (alfa-2 delta-2).
- Seria leucocitelor: leucocitoza este fiziologică la nou-născuți.
- ^{mm3} sunt considerate normale .
- Coagulare: există o scădere a factorilor dependenți de vitamina K.

Sistemul nervos. Postura nou-născutului oferă informații despre starea structurilor subcorticale. Pe măsură ce vârsta gestațională progresează, postura se schimbă de la extensie completă la 28 de săptămâni la flexie a membrelor inferioare la 34 de săptămâni și, în final, la flexie a tuturor celor patru membre la nou-născutul la termen.

1.2. Resuscitarea neonatală și hipoxia neonatală.

Resuscitarea neonatală este un set de măsuri standardizate și aplicate secvențial care vizează prevenirea hipoxiei.

Acesta include măsuri generale aplicabile tuturor nou-născuților (plasarea sub o sursă de căldură radiantă, uscarea suprafeței externe, efectuarea aspirației superficiale a secrețiilor nazale și faringiene) și o serie de măsuri specifice (ventilație cu presiune pozitivă intermitentă , masaj cardiac, administrarea de adrenalină). Măsurile specifice vor fi aplicate numai dacă frecvența cardiacă este sub un prag predeterminat (MIR 99-00, 216) .

Hipoxia poate provoca afectare multisistemică. Cele mai semnificative consecințe ale sale apar la nivelul sistemului nervos central:

A) La nou-născuții prematuri, hipoxia afectează matricea germinativă . Matricea germinativă este o structură tranzitorie prezentă în creierul imatur (în capul nucleului caudat, în apropierea ventriculilor laterali) până în săptămâna a 34-a de gestație. Deoarece este compusă din vase de sânge, lezarea acesteia provoacă hemoragie. Clinic, se prezintă cu un declin al stării generale, pauze apneice, bradicardie, hipoventilație, convulsii, hipotonie, reflex Moro diminuat și fontanele încordate. Se diagnostichează prin ecografie cerebrală (MIR 96-97F, 191) . Poate duce la dezvoltarea leucomalaciei periventriculare, care se manifestă ca diplegie spastică și/sau hidrocefalie.

B) La nou-născuții la termen, hipoxia produce o afectare difuză cunoscută sub numele de encefalopatie hipoxico-ischemică. Aceasta poate fi ușoară (hiperexcitabilitate, tremor, plâns), moderată (letargie, hipotonie) sau severă (stupor, comă). Este principala cauză a convulsiilor la nou-născuți. Aceste convulsii sunt tratate cu fenobarbital, fenitoină sau diazepam.

1.3. Tulburări respiratorii la nou-născuți.

1.3.1. Apnee.

DEFINIȚIE .

Apneea este definită ca încetarea fluxului de aer pulmonar sau întreruperea respirației timp de aproximativ 10-20 de secunde. Apneile prelungite (>20 de secunde) sunt adesea însoțite de repercusiuni hemodinamice (bradicardie, kinanoză).

CLASIFICARE .

a) Fiziopatologic:

- Centrale electrice.
- Obstructiv.
- Amestecat.

b) Etiologic:
   - Primară sau idiopatică: tipică nou-născuților prematuri.
   - Secundare: modificări ale SNC (hemoragie a matricei germinative, medicamente, neuromusculare), respiratorii (hemorragie epidermică, prematuritate extremă), infecțioase, digestive (naștere internă endometrială, reflux), metabolice sau cardiovasculare.

Apneea idiopatică de prematuritate. Incidența sa este invers - proporțională cu vârsta gestațională. Cel mai frecvent model de apnee idiopatică la nou-născuții prematuri este apneea mixtă.

Este rar să apară în prima zi de viață. De obicei, începe între a 2-a și a 7-a zi și dispare în mod normal până la 36 de săptămâni de la vârsta post-concepție. Apariția sa în prima zi de viață sau după a 2-a săptămână ar trebui să ridice suspiciunea unei patologii subiacente.

TRATAMENT .

1) Apnee primare.
   - Aspirarea secrețiilor.
   - Stimularea pielii.
   - Cofeină.
   - Transfuzie de hematii concentrate, eritropoietină.
   - CPAP sau ventilație mecanică.

2) Apnei secundare: tratamentul care trebuie instituit depinde de procesul cauzal al apneei.

Tabelul 4. Diagnostic diferențial al apneelor.

	Apnee idiopatică	Respirație periodică.
Vârstă.	RNPT	RNPT și RNT
Clinică.	• Apnee 15-20 sec. • Cianoză, bradicardie. • Aceasta crește în timpul somnului REM.	• Apnee 5-10 secunde, urmată de respirație rapidă timp de 10-15 secunde. • Fără cianoză sau bradicardie. • Acestea cresc în timpul etapelor 3-4 ale somnului.
Prognoză.	• Dispare la 36 de săptămâni postconcepție. • Niciun risc de moarte subită.	• Dispare la 36 de săptămâni postconcepție. • Niciun risc de moarte subită.

1.3.2. Dificultăți de respirație.

Pentru evaluarea detresei respiratorii la nou-născut se utilizează testul Silverman (vezi tabelul 5), precum și prezența sau absența tahipneei, definită prin existența a peste 60 rpm.

CAUZE ALE DIFICULTĂȚILOR DE RESPIRAȚIE.
Există mai multe cauze ale detresei respiratorii la nou-născuți, inclusiv:
1) Tahipnee tranzitorie a nou-născutului.
2) Boala membranei hialine.
3) Sindromul de aspirație de meconiu.
4) Extravazarea extrapulmonară de aer.
5) Persistența circulației fetale.
6) Infecții: pneumonie, sepsis etc.
7) Boală pulmonară cronică: displazie bronhopulmonară.
8) Malformație diafragmatică, laringomalacie, sindrom Pierre-Robin etc.

Tabelul 5. Testul Silverman.

EVALUARE	0	1	2
Disociere toraco-abdominală	Normal	Torace fix, abdomenul se mișcă	Respirație legănătoare
Imprimare	Absent	Intercostal	Intercostal, supra și infrasternal
Retracția xifoidiană	Absent	Discret	Intens
Evazarea nazală	Absent	Discret	Intens
Geamăt respirator	Absent	Se aude cu un stetoscop	Se poate auzi de la distanță. Fără stetoscop.

SCOR .
0-2: fără dificultăți de respirație sau dificultăți ușoare.
3-4: Detresă respiratorie moderată
>5: detresă respiratorie severă.

AHIPNEE TRANZITORIE A SN (sindromul AVERY , PLĂMÂN UMED SAU RDS II) .

PATOGENEZĂ .
Absorbție întârziată a fluidului din plămânii fetali. Apare la nou-născuții la termen, născuți prin cezariană sau prin naștere vaginală rapidă.

CLINICĂ .
În general, se prezintă ca o detresă respiratorie ușoară până la moderată, cu debut precoce, și se ameliorează odată cu administrarea de cantități mici de oxigen. Auscultația la acești copii este de obicei normală. De obicei, se recuperează în 2-3 zile.

DIAGNOSTIC .
• Radiografie: marcaje vasculare pulmonare proeminente, lichid în fisuri, ușoară hiperinflație și, uneori, revărsat pleural. Nu există bronhografie cu aer (MIR 01-02, 177) .

TRATAMENT .
Terapie cu oxigen până la rezolvarea afecțiunii. 2 (MIR 02-03, 191) .

BOALA MEMBRANEI HIALINE (RDS TIP I) .

PATOGENIE ȘI FIZIOPATOLOGIE .
Aceasta se datorează unui deficit de surfactant, care nu ajunge complet la suprafața pulmonară decât în săptămâna 34-35. Acest deficit produce o creștere a tensiunii superficiale și o tendință a plămânilor spre colaps.

Sinteza surfactanților variază în diferite situații: crește în situațiile stresante (dezlipire de placentă, ruptură prematură a membranelor, consum de opiacee, hipertensiune arterială maternă și vasculopatie renală) și scade în hidropsul fetal și diabetul matern.

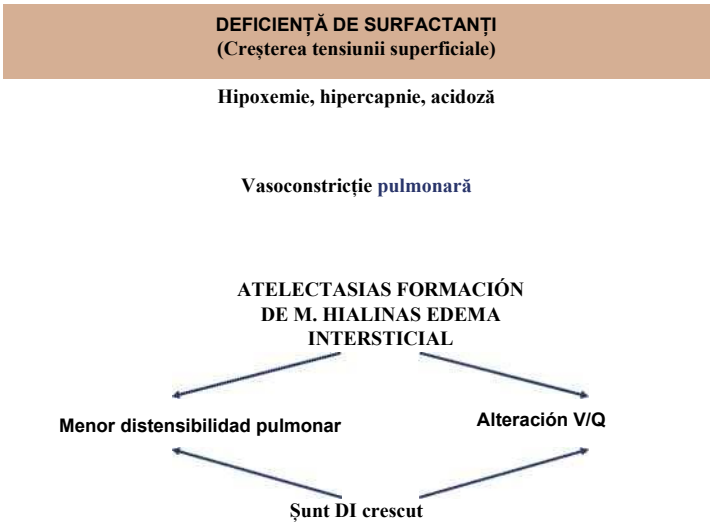


Figura 8. Deficiență de surfactant.

SDR afectează în principal copiii prematuri, frecvența sa fiind invers proporțională cu vârsta gestațională. De asemenea, este mai frecventă la sugarii mamelor diabetice și în sarcinile multiple.

CLINICĂ .
La copiii care suferă de RDS, apare detresă respiratorie precoce, manifestându-se prin tahipnee, mormăit intens, dilatare nazală, retracții intercostale și subcostale și cianoză parțial refractară la administrarea indirectă de oxigen.

În timpul auscultării acestor copii, se aud adesea crepitături la ambele baze.

Simptomele progresează de obicei până ating un vârf în jurul celei de-a treia zile, apoi se ameliorează (această ameliorare este, în general, precedată de o creștere a diurezei și a capacității de a ventila cu concentrații mai mici de O2) .

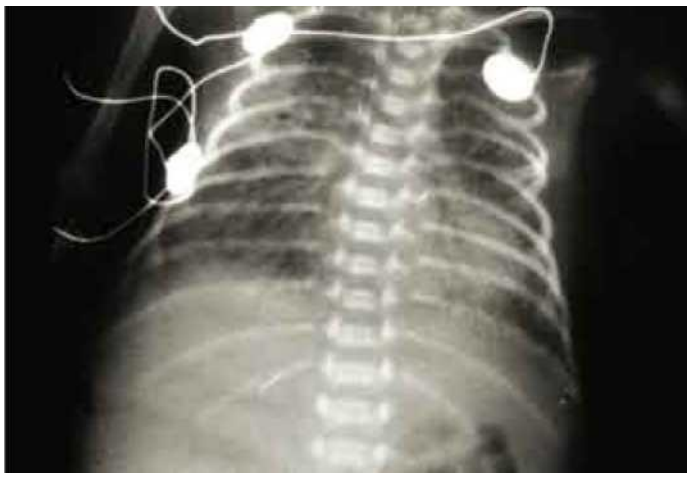


Figura 9. Boala membranei hialine. Radiologie.

DIAGNOSTIC .
- Radiografie toracică: Infiltrat reticulogranular cu bronhografii cu aer în plămâni slab ventilați. În cele mai severe cazuri, poate fi prezentă atelectazie (aspect pulmonar alb).
- Analiza gazelor sanguine: hipoxemie semnificativă, hipercapnie și acidoză respiratorie.

PREVENIREA .

Administrarea de dexametazonă sau betametazonă intramuscular cu 48-72 de ore înainte de naștere la femeile însărcinate cu vârsta cuprinsă între 24 și 34 de săptămâni, la care nașterea este considerată probabilă în decurs de o săptămână. Efectul său este de a reduce severitatea RDS, dar reduce și incidența HIV, PDA, ECN și pneumotorax (MIR 00-01, 189) .

TRATAMENT .
1. Suport respirator. Poate fi necesară ventilație mecanică.
2. Administrare endotraheală de surfactant (1-4 doze). Îmbunătățește supraviețuirea în RDS, deși nu s-a demonstrat că scade incidența BPD (MIR 97-98, 186) .
3. Antibioticele (ampicilină + gentamicină) trebuie administrate până când sunt disponibile rezultatele culturii, deoarece sepsisul cu - afectare pulmonară poate produce un tablou clinic și radiologic similar.

COMPLICAȚII .
- Canalul arterial permeabil (CAD): Mulți dintre factorii care contribuie la sindromul de detresă respiratorie (RDS) întârzie, de asemenea, închiderea DCAD, permițând sângelui să curgă prin acesta. Direcția fluxului sanguin depinde de diferența de presiune dintre artera pulmonară și aortă. Acesta se manifestă adesea ca apnee inexplicabile la un nou-născut care se recuperează după RDS, pulsuri săltărețe, un suflu sistolic sau continuu, nevoi crescute de oxigen , hepatomegalie etc. Tratamentul, pe lângă administrarea adecvată de lichide și diuretice, închiderea farmacologică cu indometacin este indicată în cazurile de deteriorare progresivă (MIR 98-99F, 185) , cu condiția să nu existe contraindicații (sângerare activă, trombocitopenie, enterocolită, insuficiență renală). Ibuprofenul sau intervenția chirurgicală pot fi utilizate ca alternative.
- Extravazarea extraalveolară de aer.
- Displazie bronhopulmonară.
- Retinopatia prematurității.

SINDROMUL DE ASPIRAȚIE MECONIALĂ .

PATOGENEZĂ .
Sindromul de aspirație de meconiu (SAM) este o patologie tipică nou-născuților născuți post-termen care au suferit suferință fetală acută, fapt ce stimulează peristaltismul intestinal și eliberarea intrauterină de meconiu.

Meconiul gros, amestecat cu lichidul amniotic, trece în plămâni, unde obstrucționează căile respiratorii mai mici, formând dopuri care exercită un mecanism asemănător unei valve, favorizând astfel reținerea aerului.

Meconiul este, de asemenea, un iritant steril care va provoca pneumonită chimică în primele 24-48 de ore. Acest lucru predispune la suprainfecții bacteriene, *E. coli fiind cel mai frecvent agent patogen* .

CLINICĂ .
Severitatea afecțiunii va varia în funcție de grosimea meconiului. În primele ore de viață, nou-născutul va prezenta tahipnee, retracții, mormăituri, cianoză și hiperinflație toracică.

Figura 10. Sindromul de aspirație de meconiu. Radiologie.

DIAGNOSTIC .
- Radiografie: hiperinflație pulmonară, infiltrate vatăoase, diafragme aplatizate. În unele cazuri, pot fi prezente și pneumotorax sau pneumomediastin.
- Analiza gazelor sanguine: hipoxemie și hipercapnie.

PREVENIREA .
Aspirația orofaringelui și a traheei înainte ca nou-născutul să înceapă să plângă (deoarece trecerea meconiului în tractul respirator are loc cel mai frecvent în timpul primei inspirații a nou-născutului) scade incidența acesteia (MIR 96-97, 210) .

TRATAMENT .
Măsuri generale și ventilație asistată, dacă este necesar. În unele centre se administrează terapie antibiotică profilactică. Dacă afecțiunea persistă, se poate utiliza surfactant, care îmbunătățește mecanica pulmonară la acești pacienți.

COMPLICAȚII .
- Extravazare extraalveolară de aer (mai frecventă decât în EMH).
- Persistența circulației fetale.
- Complicații ale instrumentației.
- Hipertensiune pulmonară.

PERSISTENȚA CIRCULAȚIEI FETALE (HIPERTENSIUNE PULMONARĂ PERSISTENTĂ A NOU-NĂSCUTULUI) .

ETIOPATOGENEZĂ ȘI FIZIOPATOLOGIE .
Presiunea arterială pulmonară (PCF) constă în menținerea sistemului circulator fetal la nou-născut. Prin canalul arterial și foramen oval, șuntul se desfășoară de la dreapta la stânga. Acest fenomen se datorează prezenței unei rezistențe vasculare pulmonare foarte mari.

PCF apare în principal la nou-născuții la termen și post-termen care au suferit asfixie în timpul nașterii, SMA, pneumonie, RDS, hipoglicemie, policitemie, hernie diafragmatică etc. În unele cazuri, apare și idiopatic.

CLINICĂ .
Se manifestă ca cianoză intensă însoțită de tahipnee. Dacă există patologie pulmonară asociată, vor apărea și semne de detresă respiratorie.

DIAGNOSTIC .
- Analiza gazelor sanguine: hipoxemie severă disproporționată față de constatările radiologice.
- Testul de hiperoxie: se administrează O2 indirect 100% . Dacă este vorba de o PCF sau de un șunt dreapta-stânga, PaO2 nu $_{va}$ crește peste 100 mmHg.
- $_{PaO2}$ este măsurată în artera radială dreaptă (preductală) și în artera ombilicală (postductală). Dacă gradientul este mai mare de 20 mmHg, indică prezența presiunii capilare pulmonare de tip pană (PCWP).
- Ecocardiografia: oferă diagnosticul definitiv.

TRATAMENT .
- Corectați factorii predispozanți pe cât posibil.
- Administrarea de O2 , corectarea acidozei și a hipotensiunii sistemice .
- Ventilație mecanică, dacă hipoxia nu este corectată.
- Pentru a induce vasodilatație pulmonară.
  - Hiperventilație controlată.
  - Alcalinizare cu administrare de bicarbonat.
  - Tolazolin: alfa-blocant.
  - Sildenafil.
  - NU.
- ECMO (oxigenare cu membrană extracorporală).

DISPLAZIE BRONHOPULMONARĂ (FIBROZĂ PULMONARĂ INTERSTIȚIALĂ , SINDROM WILSON - MIKITY) .

ETIOPATOGENEZĂ .
Factorii care contribuie la dezvoltarea sa includ toxicitatea oxigenului , imaturitatea și barotrauma. Prin urmare, nou-născuții cu risc deosebit de a dezvolta această afecțiune sunt sugarii cu greutate foarte $_{mică}$ la naștere care au suferit detresă respiratorie semnificativă (în general sindrom de detresă respiratorie) care necesită terapie cu oxigen și ventilație prelungite (MIR 94-95, 84) .

CLINICĂ .
Dependența de oxigen la vârsta de o lună sau după 36 de săptămâni post-concepție este ceea ce definește boala pulmonară cronică de prematuritate.

DIAGNOSTIC .

- Clinică.
- Rx: model burete. Include o combinație de zone mici, rotunjite, hiperclare, alternând cu alte zone cu densitate neregulată.

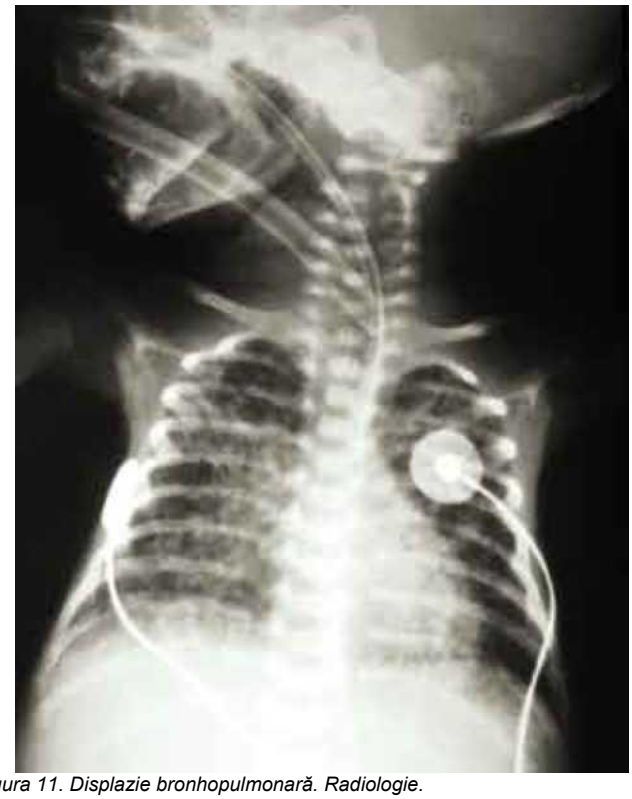


Figura 11. Displazie bronhopulmonară. Radiologie.

TRATAMENT .
- Terapia cu oxigen.
- Restricția de lichide și administrarea de diuretice.
- Aerosol agonist beta-2
- Fizioterapie respiratorie.
- Dexametazonă (trebuie utilizată doar în cazuri foarte grave).

PROGNOZĂ .
Majoritatea acestor pacienți se recuperează lent și ating normalitatea respiratorie în primii 2 ani de viață.

Insuficiența cardiacă dreaptă și bronșiolita necrozantă sunt principalele cauze de deces la acești nou-născuți.

Sindromul Wilson-Mikity. Tablou clinic și radiologic similar displaziei bronhopulmonare (DBP) descrisă la sugarii prematuri (în general <32 de săptămâni și <1500 de grame), fără antecedente de sindrom de detresă respiratorie (SDR). Unele cazuri au fost descrise la sugarii născuți la termen cu antecedente de sindrom de aspirație de meconiu (SMA) sau oxigenoterapie .

1.4. Sistemul digestiv al nou-născutului.

1.4.1. Tulburări de eliminare a meconiului.

În condiții normale, nou-născutul elimină meconiu în primele 48 de ore de viață.

MUFĂ MECOMETRU ECONOMICĂ .
Se definește ca absența eliminării meconiului la 48 de ore, fără complicații suplimentare.

ETIOLOGIE (MIR 05-06, 181) .
1) Sindromul colonului stâng hipoplazic (frecvent la copiii mamelor diabetice).
2) Fibroză chistică.
3) Ganglionoza rectală.
4) Dependența de droguri maternă.
5) Prematuritate.
6) materne cu sulfat de magneziu .

TRATAMENT .
Clismă cu ser fiziologic, acetilcisteină sau gastrografină diluată.

I. LEO MERCONIAL .
Este definită ca obstrucție intestinală cauzată de un dop meconial. Se găsește ca o afecțiune preexistentă în 15% din cazurile de fibroză chistică.

CLINICĂ .
Obstrucție intestinală congenitală (distensie abdominală plus vărsături bilioase persistente) și palparea masei liniare din abdomen.

DIAGNOSTIC .
În punctele de concentrație a meconiului apare un model granular spumos .

TRATAMENT .
- Clisme cu gastrografină.
- Intervenție chirurgicală: dacă gastrografina eșuează.

PERITONITA MECONIALĂ .
- Dacă perforația intestinală apare in utero și ulterior se închide, copilul este asimptomatic la naștere. Radiologic, putem suspecta peritonita intrauterină dacă se constată calcificări peritoneale pe o radiografie abdominală simplă efectuată din orice alt motiv.
- Dacă perforația apare după naștere, aceasta se poate prezenta cu simptome sugestive pentru peritonită. Pneumoperitoneul va fi observat la radiografia abdominală.

TRATAMENT .
La copiii asimptomatici, tratamentul nu este necesar. Dacă apar simptome, este necesară îndepărtarea obstrucției intestinale și drenarea cavității peritoneale.

1.4.2. Enterocolita necrozantă (NEC).

Este o leziune ischemico-necrotică ce afectează de obicei ileonul distal și colonul proximal și este urmată de obicei de sepsis bacterian cu origine digestivă.

ETIOLOGIE .
Factorii considerați a predispune la ischemie includ policitemia, inițierea precoce a hrănirii cu volume și concentrații mari și situațiile de hipoxie și debit cardiac scăzut. Au fost implicați și diverși agenți patogeni precum *E. coli* , *C. perfringens* , rotavirus și *S. epidermidis* , dar în majoritatea cazurilor nu se identifică niciun organism cauzal. Alăptarea este un factor protector. (MIR 02-03, 192)

Figura 12. Enterocolită necrozantă

CLINICĂ .
Distensie abdominală (care ar fi primul semn) și scaune cu sânge în a doua săptămână de viață. Este frecvent o afecțiune cu debut insidios, care duce în cele din urmă la sepsis și se poate termina cu șoc și deces. (MIR 95-96F, 12) .

DIAGNOSTIC .
- Radiografie abdominală simplă: pneumatoză intestinală (semn diagnostic de ECN), edem al anselor, model în pesmet, ansă fixă, gaz în vena portă; dacă este prezentă perforație, se observă pneumoperitoneu. (MIR 95-96, 176) .

TRATAMENT .
- NPO, terapia cu fluide și decompresie nazogastrică.
- Antibiotice care acționează asupra germenilor anaerobi și gram-negativi.
- Tratament chirurgical în caz de perforație intestinală (MIR) 99-00, 211) sau sepsis refractar la tratamentul medical.

PROGNOZĂ .
Tratamentul medical eșuează la 20% dintre pacienți, iar acest grup are o rată ridicată a mortalității. Alte complicații includ stricturile intestinale (care se prezintă ca episoade subocluzive) și dezvoltarea sindromului de intestin scurt (care se prezintă ca diaree malabsorbtivă).

Figura 13. Enterocolită necrozantă. Radiologie.

1.5. Icterul neonatal

Hiperbilirubinemia este benignă în majoritatea cazurilor. Cu toate acestea, este demn de remarcat faptul că creșterile semnificative ale fracției indirecte sunt potențial neurotoxice, iar fracțiile directe crescute indică adesea o boală gravă.

Tabelul 6. Cauzele icterului neonatal.

1" Hemoliză 24 ore.	
	Infecții: sepsis, TORCH
A 2-a-3- a zi fiziologic .	
	Infecții: sepsis, TORCH. Anemii hemolitice.
Ziua 4-7 Sepsis.	
	TORȚĂ. Obstrucție intestinală. Alăptare.
>1 lună Galactozemie, hipotiroidism, alăptare, tulburări metabolice, icter obstructiv, sindrom Gilbert, sindrom Crigler-Najjar...	

CLASIFICARE .
Putem clasifica icterul în funcție de mecanismul său de producere :
1) Bilirubina predominant indirectă:
- Creșterea producției de bilirubină:
  - Hemoliză: fiziologică, hematoame, izoimunizare, anemii hemolitice etc.
- Alterarea conjugării:
  - Imaturitatea enzimatică a nou-născutului.
  - Scăderea activității glucuroniltransferazei: alăptare, hipotiroidism, hipoxie.
  - Deficit congenital de glucuroniltransferază: Crigler-Najjar.
- Creșterea circulației enterohepatice:
  - Atrezie sau stenoză intestinală.
  - Ileus meconial.

2) Hiperbilirubinemie mixtă:
- Dubin-Johnson.
- Rotor.

3) Hiperbilirubinemie directă:
- Colestază intrahepatică.
  - deficit de alfa 1 antitripsină , sindrom de bilă groasă, fibroză chistică.
  - Cu citoliză: hepatită congenitală, boli metabolice : galactozemie, tirozinoză.
  - Cu obstrucție: hipoplazie biliară intrahepatică (Alagille), dilatație congenitală a căilor biliare intrahepatice (Caroli).
- Colestază extrahepatică.
  - Atrezie biliară extrahepatică.
  - Chist coledocian.
  - Flanșă (obstrucție extrinsecă).

1.5.1. Hiperbilirubinemie indirectă

ICTER FIZIOLOGIC .

Tabelul 7. Icterul fiziologic al nou-născutului.

	RNT	RNPT
Început	2-3 zile	3-4 zile
Durată	5-7 zile	6-8 zile
Concentrație maximă	12 mg/dl la 2-4 zile	/ dl la 4-7 zile

CARACTERISTICILE ICTERULUI non - FIZIOLOGIC .
- Începe în primele 24 de ore de viață.
- Durată mai mare de 10-15 zile.
- Bilirubina totală >12 mg/dl la nou-născuții la termen sau >14 mg/dl la nou-născuții prematuri.
- Creșterea bilirubinei >5 mg/dl/24 ore.
- Bilirubina directă >1 mg/dl.

La sugarii prematuri, icterul fiziologic are de obicei un debut ceva mai târziu decât la sugarii născuți la termen și, de asemenea, tinde să fie ceva mai lung (MIR 99-00, 210) . Cazurile de icter fiziologic prelungit care durează câteva săptămâni sunt rare, fapt care ar trebui să ne facă să suspectăm hipotiroidismul congenital sau stenoza pilorică.

ICTER AL ALĂPTĂRII (S D . DE ARIAS) .

INCIDENȚĂ .
Aproximativ 1/200 nou-născuți alăptați la sân.

ETIOLOGIE .
Se crede că este legată de prezența pregnanilor sau a acizilor grași cu lanț lung neesterificați care inhibă glucuroniltransferaza; o altă ipoteză vorbește despre existența unei glucuronidaze în laptele matern.

CLINICĂ .
De obicei, începe să apară între a 5-a și a 7-a zi de viață. Icterul este de obicei ușor. Nivelurile maxime de bilirubină sunt atinse în a 3-a săptămână de viață. De atunci, nivelurile de bilirubină scad treptat până când icterul dispare între o lună și o lună și jumătate de viață.

Deși au fost descrise câteva cazuri izolate de kernicter asociat cu icter din laptele matern, aceasta nu este norma și, prin urmare, nu este recomandabilă întreruperea acestui tip de hrănire.

ICTER DIN CAUZA INCOMPATIBILITĂȚII RH .
În 90% din cazuri, antigenul implicat este antigenul Rh D.

PATOGENEZĂ .
Boala hemolitică apare atunci când o mamă Rh negativă poartă un făt Rh pozitiv. Mama devine sensibilizată la antigenul D atunci când globulele roșii fetale trec în fluxul ei sanguin; ea produce apoi anticorpi anti-D, care traversează placenta și distrug globulele roșii fetale. Fătul din prima sarcină nu este afectat, deoarece titrurile de anticorpi nu sunt foarte mari și sunt de tip IgM. În sarcinile ulterioare, dozele mai mici de antigen induc un răspuns anticorp IgG mai mare, crescând astfel riscul de implicare fetală.

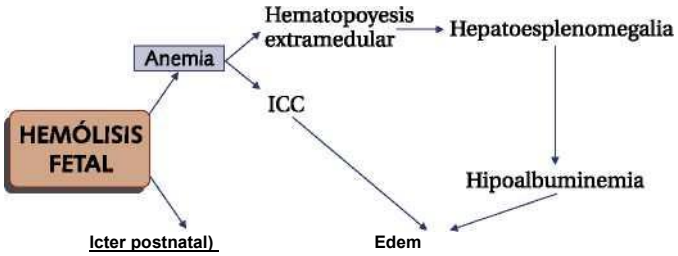


Figura 14. Tablou clinic al incompatibilității Rh.

CLINICĂ .
- Icter.
- Anemia hemolitică, care poate fi gravă.
- Hidrops fetal.

DIAGNOSTIC .
1) Prenatal: (MIR 96-97, 244) .
   A) Testul Coombs indirect: Un rezultat pozitiv al acestui test indică faptul că mama este sensibilizată la antigenul D.
   B) Monitorizare ecografică gestațională. La mamele sensibilizate la antigenul D, se va monitoriza prezența semnelor de avertizare:
      - Prezența polihidramniosului și a fluxului sanguin accelerat către artera cerebrală medie indică anemia fetală.
      - Prezența edemului generalizat indică hidrops fetal .

2) Postnatal:
- Grupa sanguină și factorul Rh al nou-născutului.
- Hb și hematocrit.
- Testul Coombs direct.
- Bilirubina.

PREVENIREA .
Injecție cu IgM anti-D la 28 de săptămâni de gestație și în primele 72 de ore după naștere, avort sau amniocenteză, dacă se confirmă că nou-născutul este Rh pozitiv (cu un tată Rh+ și o mamă Rh-). Profilaxia se va efectua numai dacă testul Coombs indirect al femeii însărcinate este negativ (MIR 01-02, 164; MIR 95-96, 47) .

TRATAMENT .
Fetal. Dacă există suferință fetală severă și maturitatea pulmonară nu a fost încă atinsă (< 35 săptămâni), este indicată o transfuzie intrauterină de concentrat de globule roșii. Dacă maturitatea pulmonară a fost deja atinsă, se preferă inducerea travaliului.

Postnatal. Fototerapie sau exsanguinotransfuzie, în funcție de severitatea icterului și a anemiei.

ICTER DATORAT INCOMPATIBILITĂȚII ABO .
Este o formă mult mai frecventă și mai puțin severă de izoimunizare. Apare atunci când mama are grupa sanguină 0, iar nou-născutul are grupa sanguină A sau B (de obicei A1). Spre deosebire de ceea ce s-a întâmplat în cazul izoimunizării anti-D, primul făt poate fi afectat, deoarece există anticorpi IgG „naturali" împotriva grupelor sanguine opuse.

CLINICĂ .
Simptomele sunt de obicei minore. Pot apărea icter sau anemie ușoară.

DIAGNOSTIC .
- Grupa sanguină maternă și a nou-născutului.
- Test Coombs indirect pozitiv.
- Testul Coombs direct este ușor sau moderat pozitiv, deși în unele cazuri este negativ și trebuie utilizată tehnica de eluție.

TRATAMENT .
Fototerapie, atunci când este necesar. Transfuzia de schimb este rareori necesară.

1.5.2. Colestaza neonatală.
Din punct de vedere conceptual, vorbim de colestază atunci când există o alterare a fluxului biliar; din punct de vedere analitic, vorbim de colestază neonatală dacă mai mult de 20% din bilirubina totală este bilirubină conjugată.

CLASIFICARE.
- Colestază intrahepatică:
  - Leziunea căilor biliare: Cea mai frecventă cauză este sindromul Alagille.
  - Leziunea hepatocitelor: Cea mai frecventă cauză este hepatita neonatală idiopatică.

- Colestază extrahepatică, cauzată de leziuni sau obstrucții ale căilor biliare.

CLINICĂ .
Se prezintă cu icter verzui, urină închisă la culoare și scaun palid sau palid. Pot fi prezente hipoprotrombinemia și deficiențe de vitamine liposolubile: A (tulburări de vedere și piele uscată), D (rahitism), E (ataxie și neuropatie periferică) și K (coagulopatie) (MIR 03-04, 168) .

TRATAMENT .
Corectarea modificărilor asociate:
- Malnutriție cauzată de malabsorbția grăsimilor: Suport nutrițional cu suplimente de trigliceride cu lanț mediu.
- Malabsorbția vitaminelor liposolubile: Administrarea de suplimente de vitamine A, E, D și K.
- Acumularea de acizi biliari și colesterol: agenți de chelare ai sărurilor biliare și ai colesterolului (colestiramină) și agenți de facilitare a fluxului biliar (acid ursodeoxicolic, fenobarbital și/sau rifampicină).
- Prurit: Hidroxizină.

Tabelul 8. Colestază neonatală.

	HEPATITA NEONATALĂ (colestază intrahepatică)	ATREZIE BILIARĂ EXTRAHEPATICĂ
Frecvență	1/5000-10000 RNV	1/10000-15000 RNV
Familiaritate	20%	Ciudat
Asociații	RNPT și BPEG	Polisplenie, malrotație intestinală, anomalii vasculare...
Examen fizic	Ficat normal	Hepatomegalie
Scintigrafia hepatică HIDA	• Absorbție lentă. • Excreție normală.	• Absorbție normală. • Excreție alterată.
Biopsie	• Leziune hepatocelulară difuză. • Căile biliare fără modificări. • Celule gigantice.	• Lobul hepatic normal. • Proliferarea canalelor biliare, a trombilor biliari, a fibrozei portală. • Celule gigantice.
Clinică	Acolie intermitentă	Acolie susținută

Atrezie biliară. Se caracterizează prin obliterarea progresivă a căilor biliare extrahepatice. Tratamentul său definitiv este transplantul hepatic. În prezent, este principala indicație pentru transplantul hepatic pediatric (MIR 01-02, 185) . Până când devine disponibil un donator, se va efectua o portoenterostomie Kasai.

1.6. Hematologie neonatală.

1.6.1. Anemia neonatală.
Nou-născuții la termen (RNT) au niveluri de hemoglobină (Hb) de 14-20 g/dl imediat după naștere, în timp ce nou-născuții prematuri (RNPT) au niveluri cu 1-2 g/dl mai mici. Aceste valori încep să scadă după 48 de ore de viață. La nou-născuții la termen, nivelurile minime (9-11 g/dl) sunt atinse în jurul vârstei de 8-12 săptămâni; la nou-născuții prematuri, nivelurile minime (7-9 g/dl) sunt atinse la 6 săptămâni (MIR 99-00, 220) .

Anemia din primele zile este de obicei cauzată de hemoliza globulelor roșii și de deficitul de eritropoietină la nou-născut. În restul copilăriei, cea mai frecventă cauză a anemiei este deficitul de fier (MIR 95-96, 120) .

Hemoragia transplacentară datorată trecerii sângelui fetal în circulația maternă este relativ frecventă, iar pentru diagnosticarea acesteia se utilizează testul Kleihauer-Betke (un test care detectează prezența globulelor roșii fetale în sângele matern) .

CLINICĂ .
În funcție de viteza de debut: paloare, insuficiență cardiacă sau șoc; la

prematuri, anemia cronică are ca rezultat apnee, refuzul hranei, hipoactivitate, tahicardie.

TRATAMENT .
1) Specific cauzei.
2) În anemia fiziologică de prematuritate, transfuzia poate fi indicată dacă are repercusiuni clinice. Eritropoietina umană recombinantă, împreună cu suplimentarea cu fier, poate fi, de asemenea, utilizată la acești pacienți.
3) La sugarii prematuri, sulfatul feros trebuie administrat de la vârsta de 8 săptămâni pentru a preveni anemia de prematuritate (datorită rezervei lor mai mici de fier).

1.6.2. Policitemia neonatală.

DEFINIȚIE .
Hematocrit central sau venos mai mare sau egal cu 65%. Hematocritul capilar nu este util pentru definirea prezenței policitemiei. (MIR 99-00F 197) .

Figura 15. Policitemie neonatală.

ETIOLOGIE .
1) Supratransfuzie placentară.
   - Clamparea întârziată a cordonului ombilical.
   - Transfuzie materno-fetală.
   - Transfuzie de la geamăn la geamăn.
2) Insuficiență placentară (eritropoieză fetală crescută).
   - CIR.
   - Nou-născut post-termen.
3) Alte cauze.
   - Copil al unei mame diabetice (eritropoieză crescută).
   - Nou-născut cu hiperplazie suprarenală, sindrom Down, sindrom Beckwith, tireotoxicoză neonatală, trisomie 13, 18, 21, hipotiroidism.

CLINICĂ .
Deși poate fi asimptomatică, este mai frecvent să apară simptome clinice precum tremor (datorat hipoglicemiei sau hipocalcemiei asociate), acrocianoză (datorată perfuziei periferice slabe), letargie, refuz alimentar, tahipnee și icter.

TRATAMENT .
Transfuzie parțială de schimb de sânge prin vena ombilicală pentru a obține un hematocrit de 50%.

1.7. Boli metabolice la nou-născut.

1.7.1. Copiii mamelor diabetice (HMD).

Copilul unei mame diabetice sintetizează un exces de insulină pentru a compensa deficitul acestui hormon al mamei.

PROBLEME FRECVENT OBSERVATE ÎN HMD .
1. Mortalitate fetală și neonatală mai mare.
2. Polihidramnios.
3. Macrosomie cu visceromegalie dacă mama nu are vasculopatie; dacă are, IUGR.
4. Stenoză subaortică cu hipertrofie septală asimetrică.
5. EMH, din cauza scăderii sintezei de surfactanți.
6. Alterări metabolice: hipoglicemie (maximă în primele 3-6 ore de viață și adesea asimptomatică) (MIR 99-00, 221) și hipocalcemie.
7. Policitemia și consecințele acesteia.
8. Incidență mai mare a malformațiilor congenitale:
   - Cele mai frecvente malformații în HMD sunt malformațiile cardiace.
   - Cea mai frecventă malformație digestivă este colonul stâng - hipoplazic .
   - Cea mai caracteristică malformație a HMD este agenezia lombosacrală.

Figura 16. Copil al unei mame diabetice.

TRATAMENT .
- Controlul diabetului matern, care reduce riscul de deces fetal și malformații congenitale.
- În timpul nașterii, controlul nivelului de glucoză din sângele matern reduce riscul de hipoglicemie neonatală.
- Inițierea timpurie a hrănirii.
- Dacă, în ciuda nutriției enterale adecvate, hipoglicemia nu este reversibilă, trebuie efectuată perfuzie intravenoasă de glucoză.

1.7.2. Hipocalcemie.

DEFINIȚIE .
Nivel total de calciu seric mai mic de 7 mg/dl sau un nivel de calciu ionizat mai mic de 3-3,5 mg/dl.

CAUZE .
1) Hipocalcemie în primele 3 zile.
   a. Cauze materne: diabet, hiperparatiroidism matern .
   b. Cauze la nou-născuți: prematuritate, nou-născut cu greutate mică la naștere, sindromul DiGeorge (absența congenitală a glandelor paratiroide).

2) Hipocalcemie tardivă (după primele 3 zile).
   a. O dietă bogată în fosfați. Aceasta este cea mai frecventă cauză.
   b. Hipomagneziemie.
   c. Deficit de vitamina D.
   d. Hipoparatiroidism.

CLINICĂ .
Tremurături, iritabilitate, mioclonii și convulsii. Semnele lui Chvostek și spasmul carpopedal sunt de obicei absente.

TRATAMENT .
Aport adecvat de calciu.

1.7.3. Hipotiroidism congenital.

ETIOLOGIE .
Cea mai frecventă cauză a hipotiroidismului congenital este disgenezia tiroidiană.

CLINICĂ .
Tabloul clinic al hipotiroidismului congenital este tardiv, fiind complet instalat la vârsta de 3-6 luni. Se caracterizează prin faciesul particular (față aspră cu pleoape și buze umflate, nas scurt cu baza deprimată, hipertelorism cu gură deschisă și macroglosie), constipație, icter prelungit, letargie, hernie ombilicală mare și maturare osoasă întârziată (MIR 97-98, 180) .

Cu toate acestea, diagnosticul clinic este acum rar datorită screeningului neonatal, care se efectuează prin determinarea valorilor TSH din sângele obținut între 2 și 5 zile de viață (suspectați hipotiroidismul dacă valorile acestuia sunt crescute).

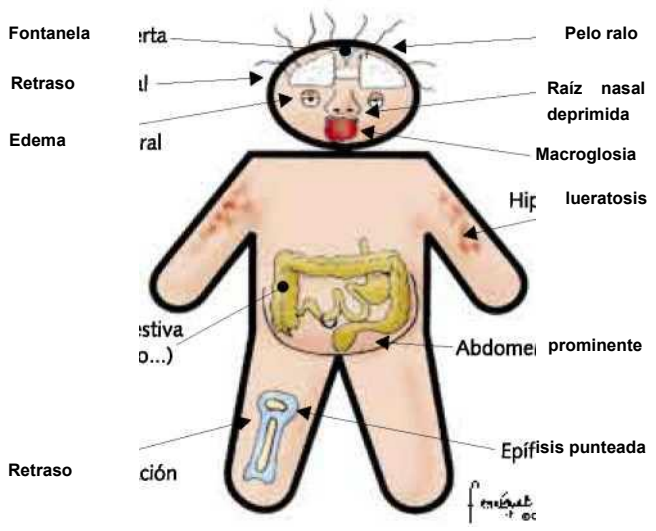


Figura 17. Manifestaciones principales en el hipotiroidismo neonatal.

1.8. Sepsis neonatal.

BĂIEȚI .
1) Sepsisul cu debut precoce este definit ca sepsis care începe în prima săptămână de viață. Acesta provine dintr-o infecție ascendentă din canalul de naștere. Principalele bacterii implicate sunt Streptococcus de grup B *(Streptococcus agalactiae)* și *E. coli.* Alte bacterii includ Enterococcus și *Listeria monocytogenes.* (MIR 01-02, 178; MIR 01-02, 186) .
2) Sepsis non-nosocomial cu debut tardiv. Se prezintă din prima săptămână. În acest caz, germenul colonizează mai întâi copilul (tract respirator, ombilic, piele) și apoi se disemineză. Cei mai frecvenți germeni sunt: Streptococcus de grup B serotipul III și *E. coli serotipul* K1.
3) Sepsis nosocomial. Acestea sunt cazuri care apar în mediul spitalicesc. Sunt cauzate în principal de *S. aureus* și *epidermidis , P. aeruginosa* și *C. albicans* .

FACTORI DE RISC .
1) Sepsis cu debut precoce. Prematuritate și greutate mică la naștere, ruptură prematură a membranelor (> 18 ore), febră intrapartum, colonizare maternă cu SGB, semne de corioamnionită (febră, leucocitoză maternă și durere uterină), infecție urinară în trimestrul al treilea de sarcină, copil anterior afectat de sepsis cu debut precoce.
2) Sepsis cu debut tardiv. Singurul factor bine stabilit este prematuritatea.
3) Sepsism nosocomial. Nou-născuți cu dispozitive extra-anatomice (calibre centrale, tub endotraheal etc.).

CLINICĂ .
1) Sepsis cu debut precoce. De obicei, debutul este fulminant și poate varia de la bacteriemie asimptomatică până la o afecțiune pulmonară imposibil de distins de RDS sau șoc septic.
2) Sepsis cu debut tardiv. Tabloul clinic este mai subtil, cu hipo- sau hipertermie, letargie, refuz de a mânca și o frecvență mai mare a infecțiilor focale, cum ar fi meningita, osteomielita, artrita și infecțiile tractului urinar.

DIAGNOSTIC .
1) Hemoleucogramă. Prezența leucopeniei (<5.000/mm3), neutropeniei (< 1.500 /mm3) , deplasării la stânga sau a raportului neutrofile imature/neutrofile totale >0,16 sunt indicatori analitici ai sepsisului.
2) Hemocultura. Oferă un diagnostic definitiv.
3) Exudat urechii, axilar și ombilical. Pozitivitatea sa este un indicator etiologic indirect.
4) Puncție lombară. Afectarea meningeală apare în până la 30% din cazurile de sepsis neonatal.
5) Aglutinare cu particule de latex în urină pentru streptococul B (detectarea acestuia nu semnifică infecție, fără suspiciune clinică).
6) Dacă se suspectează o infecție focală, se vor solicita testele relevante (urinocultură, radiografie toracică etc.).

TRATAMENT .
Tratamentul pentru sepsis trebuie început la cea mai mică suspiciune , deoarece infecția poate fi fulminantă. Se utilizează măsuri generale, medicamente vasoactive și următoarele antibiotice empirice:
1) Sepsis cu debut precoce:
   - Fără meningită: ampicilină + gentamicină.
   - Pentru meningită: ampicilină + cefotaximă.

2) Sepsis tardiv non-nosocomial.
   - Fără meningită: ampicilină + gentamicină.
   - Pentru meningită: ampicilină + cefotaximă.

3) Sepsis nosocomial.
   - Fără meningită: vancomicină + amikacină +/- amfotericină B.
   - În meningită: vacomicină + amikacină +/- amfotericină B.

Ulterior, și în funcție de germenul izolat, se stabilește tratamentul definitiv.

PROFILAXIE în RAFTURI COLONIZATE DE STREPTOCOCCUS B.
Constă în administrarea de beta-lactamice în timpul nașterii. Implementarea sa este indicată în prezența factorilor de risc pentru sepsis precoce (MIR 97-98F, 191) .

1.9. Infecţii congenitale.

1.9.1. Orientare diagnostică.

- Suspiciunea clinică: O infecţie congenitală trebuie suspectată în prezenţa IUGR, hepatosplenomegaliei, limfadenopatiei, icterului, anemiei şi trombocitopeniei la un nou-născut.
- Microbiologie: Prezenţa IgM specific pozitive la nou-născut sau a titrurilor IgG stabile sau în creştere (în general, titrurile IgG de origine transplacentară scad postnatal), precum şi izolarea germenilor în probele de la nou-născut, indică faptul că nou-născutul este infectat.

1.9.2. Citomegalovirus (CMV).

- Este cea mai frecventă cauză a infecţiilor congenitale.
- Infecţia dobândită în prima jumătate a sarcinii are ca rezultat un tablou simptomatic caracterizat prin corioretinită, calcificări periventriculare şi microcefalie.
- Dacă infecţia este contractată în a doua jumătate a sarcinii (ceea ce este cea mai frecventă), este asimptomatică, dar poate duce la hipoacuzie neurosenzorială bilaterală. (MIR 94-95, 82) .

1.9.3. Toxoplasmoza congenitală.

- Dacă infecţia mamei apare în primul trimestru de sarcină , nou-născutul poate prezenta tetrada Sabin (corioretinită, calcificări difuze, hidrocefalie şi convulsii).
- Corioretinita este cea mai frecventă manifestare. Deoarece este adesea asimptomatică, toţi nou-născuţii infectaţi trebuie trataţi cu pirimetamină, sulfadiazină şi acid folinic timp de cel puţin 12 luni.

1.9.4. Sifilis congenital.

- Femeile cele mai susceptibile de a avea copii afectaţi sunt cele care nu sunt tratate cu sifilis primar, secundar sau cu latenţă precoce.
- Transmiterea poate avea loc pe tot parcursul sarcinii, dar cel mai frecvent apare în trimestrul al treilea .
- Manifestările clinice pot fi împărţite în două grupe:
  1) Sifilis congenital precoce (în primii doi ani de viaţă): Cea mai frecventă manifestare este hepatomegalia. Alte simptome includ leziuni mucocutanate polimorfe cu afectare palmoplantară, rinoree şi leziuni osoase cu afectare periostală (care, prin producerea de durere, duce la o falsă paralizie: pseudoparalizia papagalului).
  2) Sifilis congenital tardiv (de la doi ani încolo): triada Hutchinson (keratită - cel mai frecvent simptom -, pierderea auzului şi modificări dentare), deformări osoase (tibiu-sabie, frunte olimpică, îngroşare claviculară) şi deformări articulare (genunchiul Clutton), pareză juvenilă (echivalentă cu paralizia progresivă generală), tabes juvenil (echivalent cu tabes dorsal).

- Tratamentul necesită administrarea intravenoasă de penicilină.

1.9.5. Rubeolă congenitală.

- Este mai gravă şi mai frecventă dacă mama se infectează în primul trimestru de sarcină.
- Dacă infecţia apare în primul trimestru de sarcină, poate apărea triada Gregg (hipoacuzie neurosenzorială - care este cea mai frecventă manifestare -, boli de inimă - PDA, stenoză pulmonară - şi anomalii oculare - cataractă, glaucom, retinită cu sare şi piper -) şi anomalii osoase fără periostită.

1.9.6. Varicelă congenitală.

- Dacă mama se infectează în primul trimestru de sarcină, există riscul de fetopatie, caracterizată prin apariţia unor cicatrici liniare deformante cu distribuţie dermatomală. Pentru a preveni acest lucru, imunoglobulina anti-VZV poate fi administrată în primele 72 de ore post-expunere la femeile însărcinate care nu sunt imunizate.
- Dacă mama dezvoltă varicelă între 5 zile înainte şi 2 zile după naştere, există un risc ridicat ca nou-născutul să dezvolte o formă foarte severă de varicelă cu afectare viscerală (erupţie cutanată, pneumonită, hepatită, meningoencefalită). Prevenţie: Administraţi imunoglobulină anti-VZV nou-născutului în primele ore de viaţă. Tratament: Dacă apare varicelă neonatală severă, administraţi aciclovir intravenos.

1.9.7. Infecţia cu herpes simplex.

- Serotipul 2 este principalul implicat, deoarece mecanismul de transmitere este contactul cu secreţiile genitale infectate, la trecerea prin canalul de naştere.
- Herpesul neonatal produce simptome foarte asemănătoare cu cele ale varicelei neonatale. Poate fi prezentă şi keratită.
- Prevenţie: Evitarea trecerii prin canalul de naştere prin efectuarea unei cezariene este recomandată în special dacă femeia însărcinată are o infecţie herpetică primară. În cazurile de recidivă, rata de succes a cezarienei pare a fi mai mică.
- Tratament: aciclovir intravenos

1.9.8. Infecţia cu virusul hepatitei B.

- Mama este contagioasă dacă HBsAg-ul ei este pozitiv (hepatită B acută, purtătoare cronică, hepatită cronică activă).
- Nou-născuţii infectaţi rămân de obicei asimptomatici, dar 60-80% dintre ei devin purtători cronici, cu riscul ulterior pe care îl implică acest lucru (hepatită cronică, ciroză, carcinom hepatocelular).
- Prevenire: Sugarii născuţi din mame cu AgHBs pozitiv trebuie să primească imunoglobulină împotriva hepatitei B în primele 12 ore de viaţă. De asemenea, aceştia trebuie să primească prima doză de vaccin împotriva hepatitei B. După aceste proceduri, aceşti sugari pot fi alăptaţi.

1.10. Toxinele în timpul sarcinii. Sindromul de sevraj.

1.10.1. Opioide: Heroină şi metadonă.

1) Sindromul de sevraj la heroină. Apare la 24-48 de ore după naştere. Se prezintă cu manifestări neurologice (hiperexcitabilitate, tremor, hipertonie, hiperreflexie, convulsii, plâns ascuţit), manifestări gastrointestinale (vărsături, alimentaţie deficitară, diaree), manifestări respiratorii (tahipnee, rinoree) şi subfebrilitate. Situaţia stresantă pe care o experimentează în timpul sarcinii accelerează maturarea pulmonară, rezultând o incidenţă mai mică a bolii membranei hialine.
2) Sindromul de sevraj la metadonă. Simptomele sunt foarte asemănătoare cu cele descrise mai sus, deşi de obicei încep mai târziu, iar convulsiile sunt mai frecvente .

Fenobarbitalul a fost utilizat în mod tradiţional pentru tratarea sindromului de sevraj opioid. În prezent, acest medicament a fost în mare parte înlocuit de soluţii orale de morfină, care sunt considerate mai sigure.

1.10.2. Cocaină.

Cocaina nu produce de obicei sindrom de sevraj, deşi poate provoca complicaţii în timpul sarcinii (prematuritate, dezlipire de placentă etc.) şi nou-născuţi patologici cu IUGR, microcefalie, hemoragii intracraniene, anomalii digestive şi renale, moarte subită şi modificări neurologice şi comportamentale.

1.10.3. Sindromul alcoolic fetal.

Se caracterizează prin prezenţa unor modificări antropometrice (întârziere în greutate, înălţime şi circumferinţă craniană), faciesuri particulare (blefarofimoză, pliuri epicantale, micrognaţie, hipoplazie maxilară, buză superioară subţire), malformaţii cardiace (defecte septale), anomalii articulare şi ale membrelor (uşoară limitare a mobilităţii şi modificări ale şanţurilor şi pliurilor palmare) şi întârziere psihomotorie (MIR 98-99F, 193).

TEMA 2. DEZVOLTARE ŞI NUTRIŢIE.

2.1. Creştere şi dezvoltare.

Pentru a evalua creşterea şi dezvoltarea unui pacient, toate măsurătorile antropometrice efectuate trebuie evaluate în raport cu diagramele percentile.

Valorile cuprinse între medie şi +/- 2 DS sunt considerate în intervalul normal.

P CĂ ÎN RNT.

- Greutate la naştere: 2.500-4.500 g.
- Îşi dublează greutatea la naştere: a 5-a lună.
- Îşi triplează greutatea la naştere: a 12-a lună.
- Îşi cvadruplează greutatea la naştere: al doilea an.
- Dincolo de perioada neonatală, greutatea scăzută este definită ca o greutate sub percentila 3 pentru vârstă.

În prima săptămână de viață, greutatea unui nou-născut poate scădea cu 5-10% (o pierdere mai mare de 15% este considerată patologică), din cauza proporției diferite de apă din organism față de un adult, precum și a aportului insuficient. Pe măsură ce calitatea hrănirii și a nutriției se îmbunătățesc, sugarii cresc sau depășesc greutatea la naștere cu 2 săptămâni.

Pentru a calcula greutatea unui copil normal cu vârsta cuprinsă între 1 și 6 ani, se poate folosi formula: vârsta (ani) X 2 + 8 (MIR 00-01F, 188) .

DIMENSIUNE ÎN RNT.

- Dimensiune la naștere: aproximativ 50 cm.
- Creștere în primul an: de obicei cresc cu 50% din dimensiunea lor de la naștere (aproximativ 25 cm).
- De la 2 la 12 ani, înălțimea teoretică a unui copil normal poate fi calculată folosind formula vârstă (ani): X 6 + 77.
- Își dublează dimensiunea la naștere: 4 ani.
- Dincolo de perioada neonatală, statura mică este definită ca fiind sub percentila 3 pentru vârstă.

Până la vârsta de 4 ani, rata de creștere în înălțime este cea mai mare dintre toate perioadele vieții postnatale. La pubertate, există o creștere a ratei de creștere, care este ceva mai devreme la fete decât la băieți; la fete, aceasta coincide de obicei cu începutul dezvoltării sânilor.

Cel mai sensibil indicator pentru detectarea modificărilor timpurii ale creșterii este rata de creștere.

În generațiile recente, s-a observat o creștere semnificativă a înălțimii medii a populației, care se datorează în principal unui aport alimentar mai bun (MIR 98-99, 189) .

CIRCUMFERINȚA CRANIANĂ LA NOU-NĂSCUȚII LA TERMEN .

Circumferința craniului la naștere este de aproximativ 35 cm și este mai mare decât circumferința toracică. Până la sfârșitul primului an, ambele circumferințe sunt egale, iar ulterior circumferința toracică este mai mare.

MATURAREA OSOASĂ .

vârsta biologică și este strâns corelată cu alte fenomene de maturare, cum ar fi modificările pubertale.

Centrele de osificare ale femurului distal și tibiei proximale sunt de obicei prezente la naștere; ulterior, pentru a evalua vârsta osoasă, centrele de osificare sunt comparate cu atlasele Greulich și Pyle, utilizând o radiografie a tibiei stângi la copiii sub 1 an și o radiografie a încheieturii mâinii stângi la copiii peste 1 an.

O diferență între vârsta osoasă și vârsta cronologică mai mare de 2 ani este considerată patologică.

FÂNTÂNI .

Închiderea fontanelei posterioare sau lambdoidiene: 2 luni. Închiderea fontanelei anterioare sau bregmatice: 9-18 luni.

DENTIȚIE .

Erupția dentară începe cu incisivii centrali inferiori la 5-7 luni. Pierderea acestor dinți începe în jurul vârstei de 6 ani, urmată de erupția primilor molari, care devin primii dinți permanenți.

Erupția întârziată este considerată a fi absența dinților la 15 luni, cauza idiopatică fiind cea mai frecventă (MIR 00-01, 186) .

DEZVOLTARE PSIHOMOTORIE .

Există numeroase etape care pot fi evaluate pentru a evalua dezvoltarea psihomotorie . Cel mai utilizat test este Testul de screening pentru dezvoltare Denver, care evaluează aspectele personal-sociale, limbajul și abilitățile motorii fine și grosiere la copii de la naștere până la vârsta de 6 ani. Câteva dintre aceste etape sunt următoarele:

- 1,5 luni: Începe zâmbetul social.
- 3 luni: Începe controlul capului.
- 4 luni: Ridică obiecte mari cu mâna.
- 5 luni: apucare alternativă a obiectelor.
- 6 luni: Începe să stea jos, iar copilul se termină la 8 luni (MIR 94-95, 77) .
- 6 luni: Monosilabe.
- 8 luni: Opoziția degetului mare.
- 9-10 luni: Începe să târăsc.
- 10-11 luni: Începe să stea în picioare
- 12-15 luni: face primii pași și rostește primul său cuvânt adevărat.
- 15-22 luni: construiește turnuri cu două, respectiv șase cuburi (MIR 00-01F, 194) .
- 16-19 luni: Aleargă și formează combinații de două cuvinte.

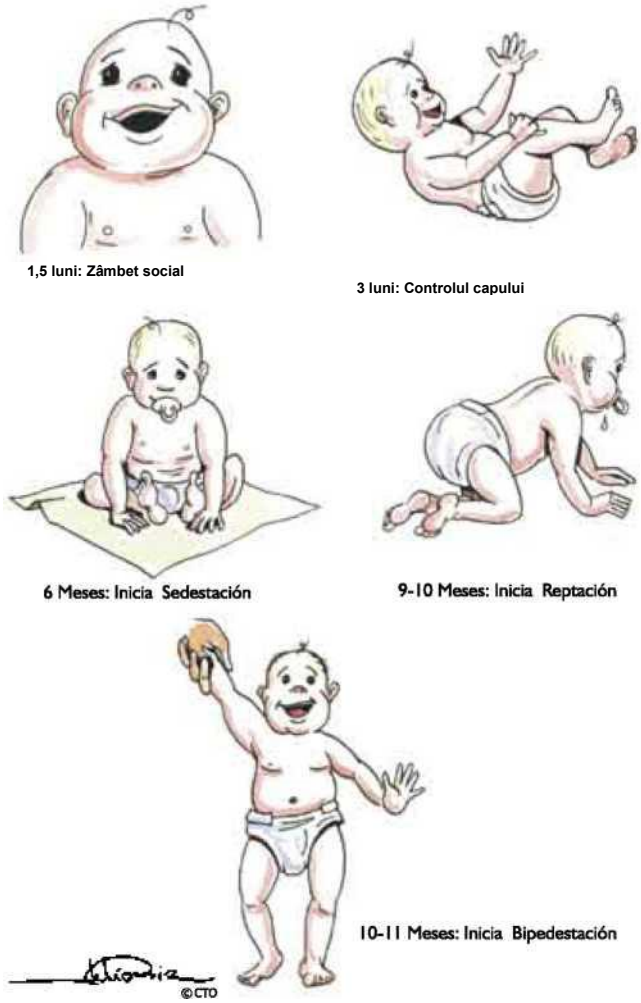


Figura 18. Principalele etape de dezvoltare.

2.2. Alimentația sugarilor.

ALĂPTAREA .

Alăptarea are avantaje practice și psihologice față de hrănirea cu lapte praf, cum ar fi furnizarea unui aliment natural adaptat nevoilor sugarului, care, pe lângă furnizarea nutrienților necesari, oferă și substanțe bactericide. Principalul stimul pentru inițierea și menținerea lactogenezei este golirea regulată a sânilor. Alăptarea este la cerere, atât în ceea ce privește frecvența, cât și durata hrănirii. (MIR 03-04, 176; MIR 00-01, 188) .

COMPARAȚIE COLOSTRU / LAPTE UMAN / LAPTE DE VACĂ .

Colostru . Acesta este laptele produs în primele 2-4 zile după naștere. Conține mai multe proteine și minerale decât laptele matur și o serie de factori imunitari importanți pentru apărarea nou-născutului.

Acesta este înlocuit treptat de un lapte de tranziție care devine matur în jurul săptămânii a 3-a până la a 4-a .

Lapte uman/lapte de vacă . Laptele este alimentul ideal pentru primele 4-6 luni. Formulele comerciale pentru sugari sunt fabricate din lapte de vacă, care trebuie modificat pentru a fi mai asemănător cu laptele uman. Există formule de început (cele utilizate în primele 6 luni) și formule de continuare (care conțin mai mult calciu, fier și proteine).

Laptele matern este mai ușor de digerat și mai puțin alergenic decât laptele de vacă. Profilul său nutrițional este mai favorabil. De asemenea, conține imunoglobuline și factori de protecție împotriva diferitelor infecții. Deși fierul din laptele matern este mic, acesta are o biodisponibilitate orală mai mare. Alăptarea s-a dovedit a fi un factor de protecție împotriva dezvoltării enterocolitei necrozante, displaziei bronhopulmonare, retinopatiei de prematuritate, sepsisului neonatal , - infecțiilor respiratorii superioare , infecțiilor tractului urinar, diareei infecțioase, bolilor inflamatorii intestinale, obezității și sindromului morții subite a sugarului. Acizii grași polinesaturați cu lanț lung (LC-PUFA) din laptele matern s-au dovedit a fi o componentă importantă a

membranelor celulare, în special în celulele retiniene și neuroni. Din acest motiv, LC-PUFA au fost recent adăugați în formulele comerciale pentru sugari, în special în cele destinate sugarilor prematuri . (MIR 98-99F 186; MIR 97-98F, 46; MIR 97-98, 177) .

Tabelul 9 Comparație între laptele uman și laptele de vacă.

	LAPTE UMAN	LAPTE DE VACĂ
Calorii	670 kcal/l	670 kcal/l
Proteine	1-1,5 g% Cazeină 30% Seroproteine 70%	3-4,5 g% Cazeină 80% Seroproteine 20%
Carbohidrați	7 g% lactoză și alte	4,5 g% lactoză
Grăsimi	3,5 g% Acizi grași esențiali Acizi grași nesaturați cu lanț lung Colesterol	3,5 g% Puțini acizi grași esențiali Acizi grași saturați
Minerale	+	+++ (de 5 ori)
Fier	+	+
Cupru	++	+
Fluor	+	-
Raportul calciu/fosfor	2	1
Vitamina A	++	+
Vitamina B	+	++
Vitamina C	+	rar
Vitamina D	+	rar
Vitamina E	++	+
Vitamina K	rar	+
Azot neproteic	+++	+

CONTRAINDICAȚII ALE ALĂPTĂRII .
Vezi Ginecologie.

ALIMENTAȚIE COMPLEMENTARĂ .
- Începeți alimentația complementară între a 4-a și a 6-a lună. Motivul este că, după această perioadă, laptele nu mai satisface cerințele metabolice de vitamine, minerale și fier.
- Alimentele trebuie introduse treptat, în cantități mici.
- La 6 luni, hrănirea complementară ar trebui să constituie 50% din conținutul energetic al dietei. Restul de 50% ar trebui să provină din lapte.
- Glutenul nu trebuie introdus înainte de a șasea lună (poate produce forme severe de boală celiacă) și nici după a noua lună (favorizează formele latente) (MIR 02-03, 197) .
- Se recomandă introducerea alimentelor alergene (ouă, pește) începând cu luna a 9-a.
- Laptele de vacă nu trebuie introdus înainte de vârsta de 12 luni.

- Nu se recomandă ca un copil să doarmă în timp ce suge intermitent dintr-un biberon cu suc de fructe sau lapte, deoarece acest lucru provoacă distrugerea prematură a dinților. Acesta a fost definit drept „sindromul biberonului” (MIR 97-98F, 56) .

SUPLIMENTE.
- Vitamina D: Se vor administra 200 UI/zi de vitamina D3 între vârsta de o lună și un an copiilor de culoare, foștilor prematuri, copiilor născuți în țări cu puțin soare și copiilor născuți în țări sau perioade ale anului cu puțin soare.
- Fier: indicat pentru sugari prematuri, gemeni, nou-născuți cu greutate mică la naștere și anemie neonatală. Se administrează de la 2 luni până la 1 an.
- Fluor: În Spania, apa a fost fluorizată în aproape toate provinciile. Suplimentele orale cu fluor vor fi administrate numai dacă nivelurile de fluorizare a apei sunt scăzute.

PATOLOGII ASEMĂNĂTOARE.
Mișcări intestinale alterate. Alăptarea duce uneori la o singură evacuare per masă, scaunele fiind mai moi în prima săptămână, ceea ce nu este neapărat un motiv de îngrijorare. Alimentația cu lapte praf produce scaune mai ferme și scaune mai puțin frecvente, deși opusul poate să nu indice o problemă.

Un bebeluș alăptat corespunzător nu prezintă de obicei constipație, ceea ce este, de asemenea, mai puțin frecvent la un bebeluș hrănit corespunzător cu lapte praf . Deși majoritatea sugarilor au una sau două scaune pe zi, acest lucru la fiecare 36-48 de ore poate să nu indice o problemă.

Colici infantile. Accese de plâns paroxistic cu încovoierea picioarelor și înroșirea feței care apar la sugarii sub trei luni. Se ameliorează de obicei odată cu eliminarea gazelor sau a scaunului. Este o afecțiune benignă, autolimitată, cu un prognostic bun și fără tratament specific.

2.3. Malnutriție.

Malnutriția este adesea folosită pentru a se referi la un sindrom caracterizat printr-un echilibru nutrițional negativ. Este una dintre principalele cauze ale morbidității și mortalității infantile la nivel mondial.

ETIOLOGIE .
1) Contribuția la deficit (tipic țărilor subdezvoltate).
2) Cauze organice:
   - Leziuni anatomice sau funcționale ale tractului digestiv.
   - Tulburări metabolice.
   - Infecții cronice sau recurente.
   - Boli cronice (boli de inimă, boli de rinichi etc.).

FIZIOPATOLOGIE .
Din punct de vedere istoric, cele două forme severe de malnutriție, numite marasmus și kwashiorkor, erau considerate entități distincte. Însă, în prezent, recunoscând caracteristicile comune ale acestor două tulburări, se preferă să se vorbească despre malnutriție proteino-energetică edematoasă (fosta kwashiorkor) și malnutriție proteino-energetică non-edematoasă (fosta marasmus).

Figura 19. CPM edematos și CPM needematos.

CLINICĂ .
Manifestările clinice variază în funcție de tipul de malnutriție (MIR 97-98, 131; MIR 96-97, 207) .

Tabelul 10. Forme clinice de malnutriție.

MPC NON-EDEMATOAS
- Iritabilitate inițială, care ulterior dă loc apatiei.
- Pierderea turgorului pielii.
- Pierderea grăsimii brune.
- Abdomen dilatat sau plat.
- Atrofie musculară.
- Hipotonie.
- Hipotermie.
- Bradicardie.
- Constipație în stadiile inițiale; diaree prin înfometare în stadiile avansate.

MPC EDEMATOS
- Letargie.

- Pierderea masei musculare.
- Infecții recurente.
- Vărsături.
- Diaree.
- Anorexie.
- Lăsarea țesutului celular subcutanat.
- Edem.
- Hepatomegalie și edeme ale altor viscere.
- Dermatită, cu înnegrirea zonelor iritate.
- Păr subțire și depigmentat.

TRATAMENT
- Prima fază (24-48 ore): rehidratare.
- A doua fază (7-10 zile): începerea hrănirii și administrarea antibioticelor.
- A treia fază: dietă de recuperare hipercalorică.

EVALUAREA STĂRII NUTRIȚIONALE .
Când se studiază starea nutrițională a unui copil, trebuie făcute următoarele:
- Anamneză completă, inclusiv aspecte legate de istoricul alimentar al pacientului.
- Examen fizic, care evaluează date antropometrice precum greutatea, înălțimea, circumferința craniului, rata de creștere, indicele de masă corporală, pliurile cutanate, circumferința brațului etc.
- Analize de laborator: acestea vor fi, de asemenea, utile (hemoleucogramă, biochimie, metabolismul fierului, acid folic, albumină etc.), iar indicația lor va depinde de fiecare caz în parte.

2.4. Rahitism.

Rahitismul este termenul folosit pentru a descrie mineralizarea deficitară a țesutului osos sau osteoid în timpul fazei de creștere. Acesta afectează în principal metafizele craniului, toracelui și membrelor .

RAHITISM ESENȚIAL CAUZAT DE DEFICITUL de VITAMINA D.
Rahitismul nutrițional a fost aproape eliminat în țările dezvoltate, deși poate apărea în continuare la sugarii cu pielea închisă la culoare care nu primesc suplimente sau la copiii care nu sunt expuși la soare.

FIZIOPATOLOGIA RAHITISMULUI .
Vitamina D3 . Sursele de vitamina D3 sau colecalciferol sunt: a) alimentele; b) endogene, prin transformarea radiației solare în 7-dehidrocolesterol la nivelul pielii.

Vitamina D3 , odată absorbită, este metabolizată în ficat de către 25-hidroxilază în 25-OH colecalciferol; iar apoi, în rinichi, este metabolizată în 1,25(OH) $_2$ colecalciferol.

Diagrama de mai sus rezumă principalele modificări care apar în rahitism, împărțite în trei faze.

Din cauza activității osteoblastice, nivelurile de fosfatază alcalină sunt crescute în toate cele trei faze ale bolii. Aceste niveluri se normalizează treptat pe măsură ce are loc vindecarea. Nivelurile de fosfatază alcalină pot fi normale la sugarii rahititici cu rezerve reduse de proteine sau zinc.

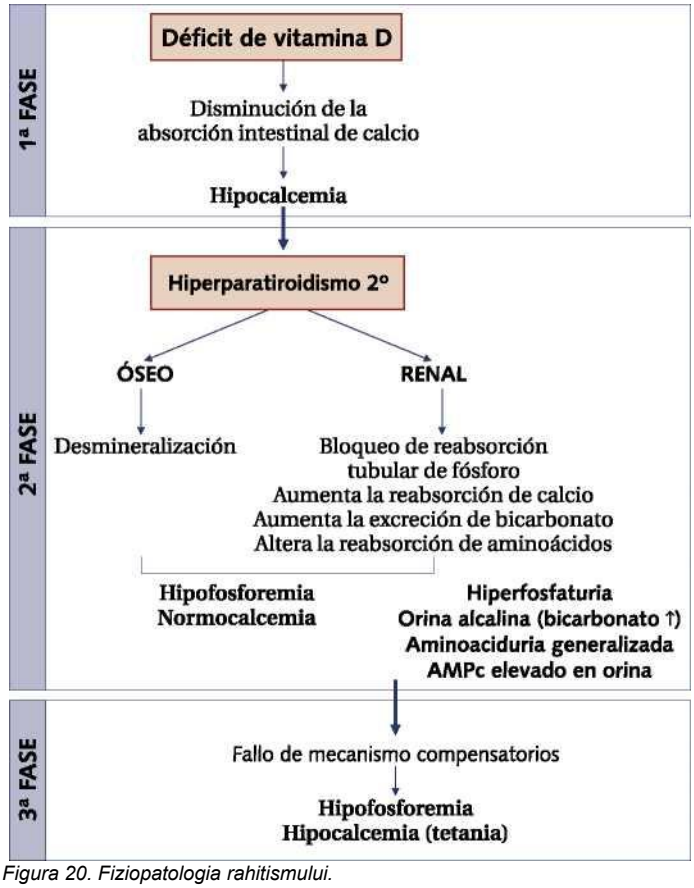


Figura 20. Fiziopatologia rahitismului.

HISTOLOGIE .
Histologic, modificările osoase se observă în principal la joncțiunea cartilajului cu metafiza, unde calcificarea temporară a substanței fundamentale a cartilajului este oprită, ducând la o proliferare celulară necontrolată. Același proces are loc și în țesutul osteoid, care, de asemenea, nu se mineralizează și împinge periostul metafizelor, contribuind la aspectul metafizar caracteristic, în formă de cupă sau bombat . Diafiza poate fi, de asemenea, afectată, osul cortical fiind resorbit și înlocuit de țesut osteoid pe lungimea sa. Acest țesut osteoid nu se poate mineraliza și contribuie la pierderea rigidității și la dezvoltarea ulterioară a deformărilor osoase.

CLINICĂ .
De obicei, începe să se manifeste în jurul vârstei de trei luni, rahitismul complet apărând spre sfârșitul primului an și în timpul celui de-al doilea. Copiii de culoare sunt mai sensibili.

1) La nivel osos. Primele semne apar la nivelul craniului, apoi în torace și apoi la nivelul extremităților.
   - În craniu. Apar craniotabe (zone de înmuiere , care la palpare dau senzația ca și cum s-ar palpa o minge de ping-pong); fontanele largi care se închid mai târziu decât de obicei; proeminențe frontale (fruntea olimpică) și parietale (caput quadratum) și aplatizarea osului occipital; dentiție întârziată cu hipoplazie a smalțului; palat arcuit proeminent.
   - În torace: Rozariul costal (îngroșări condrocostale), torace înaripat sau în formă de clopot (toracele la baza sa se lărgește datorită tracțiunii diafragmatice asupra ultimelor coaste înmuiate, ceea ce la rândul său creează așa-numitul șanț Harrison). În plus, sternul este proeminent, dând naștere așa-numitului torace porumbel.
   - La nivelul extremităților, modificările apar mai târziu, iar zonele afectate corespund metafizelor ulnei, radiusului, tibiei și peroneului. Îngroșări apar la nivelul încheieturilor mâinilor, alături de maleole proeminente și deformări la nivelul picioarelor, cu exagerarea genu varumului fiziologic prezent în primul an de viață și deformare în valgus ulterior.
   - Pelvisul și coloana vertebrală. Este descris un pelvis „în formă de carte de joc franceză", care la vârsta adultă poate provoca distocie obstetricală. Uneori este prezentă scolioză sau hipercifoză.

• Există o formă specială de rahitism sever care se prezintă de obicei

cu alopecie. Aceasta se datorează unui deficit funcțional al receptorului de vitamina D.

2) Manifestări generale: anorexie, iritabilitate, hipotonie musculară - (abdomen balonat), transpirații abundente, tetanie (datorată hipocalcemiei) și infecții pulmonare (MIR 98-99F, 187) .

RADIOLOGIE .
Semnele radiologice sunt precoce și prezente de la început, când semnele clinice sunt încă subtile. O radiografie a încheieturii mâinii este cea mai potrivită pentru analiza anomaliilor.

Se pot observa următoarele semne:

1) Rarefieri structurale ale osului, dând aspectul unei radiografii de calitate tehnică slabă.
2) Alterări metafizare. Metafize lărgite, cu uzură și neregularități, dând naștere unui aspect de cupă sau de pahar de șampanie.
3) Linie largă de separație între metafiză și epifiză.
4) Liniile Milkmann și Looser. Benzi cu densitate analoagă cu cea a țesuturilor moi, de formă transversală, datorate pierderii osului spongios. La acest nivel se pot observa fracturi (MIR 94-95, 80) .

ALTERĂRI BIOCHIMICE .
La momentul diagnosticului, nivelul calciului seric poate fi normal sau scăzut, iar nivelul fosforului este mai mic de 4 mg/dl.

Parametrii de absorbție și resorbție osoasă, cum ar fi fosfataza alcalină, sunt crescuți.

AMPc urinar este crescut (datorită hiperparatiroidismului), iar 25-hidroxicolecalciferolul seric este scăzut.

TRATAMENT .
1) Administrarea de vitamina D sau 1,25 dihidroxicolecalciferol. Se pot utiliza diferite alternative (doză unică, zilnică sau săptămânală).
2) Dacă este prezentă hipocalcemie, se va administra calciu.

2.5. Deshidratare.

Deshidratarea este discutată atunci când ne aflăm într-o situație în care avem un bilanț hidrosalidic negativ.

Nou-născuții și sugarii sunt pacienți cu o tendință mai mare de a prezenta modificări hidroelectrolitice, deoarece au proporțional mai multă apă în organism, o suprafață corporală mai mare și o capacitate mai mică de a regla concentrația de urină.

CAUZELE DESHIDRATĂRII .
- Aport insuficient sau inadecvat de lichide (formule hipertonice pentru sugari etc.).
- Pierderi crescute:
  - Digestive: diaree, vărsături (stenoză pilorică hipertrofică).
  - Renale: poliurie, diabet insipid, hiperplazie suprarenală congenitală etc.
  - Cutanate: fibroză chistică, arsuri etc.
  - Respiratorii: polipnee.

Tabelul II. Tipuri de deshidratare.

	IZOTONIC	HIPOTONIC	HIPERTONIC
Pierderi	Apă = substanțe dizolvate	Soluți>apă	Apă>soluți
Osmolaritate	285 mosm/l	<270 mosm/l	>300 mosm/l
N / A	130-150 mEq/l	<130 mEq/l	>150 mEq/l
Clinică	• Membrane mucoase uscate. • Îndoire +. • Fontanela deprimată. • Hipotensiune. • Oligurie.	• Mucoase uscate +. • Îndoiți ++. • Fontanela deprimată +. • Hipotensiune arterială +. • Oligurie +. • Convulsii	• Mucoase uscate ++. • Sete. • NRL (hemoragie subdurală).

Tipuri de deshidratare (MIR 98-99, 178; MIR 05-06, 188) .

1) Deshidratare izotonică. Aceasta este cea mai frecventă formă de deshidratare în țările dezvoltate. Spațiul extracelular este afectat, așa că clinic vom întâlni un test de turgescență cutanată pozitiv, mucoase uscate, o fontanelă ușor deprimată și, din cauza afectării vasculare, hipotensiune arterială și oligurie.
2) Deshidratare hipotonică. Spațiul extracelular este afectat în primul rând, mai semnificativ decât în cazul precedent, astfel încât simptomele sunt similare, deși mai severe. În unele cazuri, pot apărea convulsii ca urmare a suprahidratării neuronale.
3) Compartimentul intracelular este afectat în primul rând . Membranele mucoase devin mai uscate și se dezvoltă sete intensă și febră. Din punct de vedere neurologic, pot fi prezente agitație, iritabilitate și hipertonie; în cazuri mai severe, ca o consecință a contracției țesutului cerebral , vasele intracraniene se pot alungi și pot provoca o hemoragie subdurală.

Deoarece spațiul extracelular este relativ protejat, semnul pliului cutanat este mai puțin vizibil și, de obicei, nu duce la șoc.

Figura 21. Deshidratare. Semnul pliului cutanat.

GRADUL DE DESHIDRATARE .
Aceasta corespunde procentului de pierdere în greutate corporală, deoarece se presupune că pierderea acută în greutate se datorează apei și electroliților, nu masei corporale. Uneori, datele anterioare privind greutatea nu sunt disponibile, așa că este necesar să ne bazăm pe semne clinice care ne permit indirect să estimăm gradul de deshidratare.

TRATAMENT
Odată ce gradul de deshidratare a fost detectat și evaluat, acesta trebuie corectat având în vedere că pacientului trebuie să i se asigure fluidele și electroliții pe care i-a pierdut (deficit), cei de care are nevoie pentru metabolismul său bazal (nevoi bazale) și cei pe care îi poate pierde în continuare (pierderi susținute) (MIR 00-01, 183) .

Filosofia actuală este de a utiliza rehidratarea orală ori de câte ori este posibil, deoarece este mai potrivită și fiziologică, rezervând rehidratarea intravenoasă atunci când rehidratarea orală este contraindicată (deshidratare severă, instabilitate hemodinamică, ileus paralitic sau abdomen potențial chirurgical, stare mentală alterată sau eșecul rehidratării orale).

- Rehidratare orală: În țările dezvoltate se utilizează soluții cu conținut scăzut de sodiu.
- Rehidratare intravenoasă: Tipul de deshidratare va determina tipul de lichid care trebuie utilizat și viteza de administrare a acestuia. Trebuie menționat că, în deshidratarea hipertonică, deficitul va fi înlocuit pe parcursul a 72 de ore, cu scopul de a obține o scădere lentă a sodiului seric (MIR 97-98F, 52) .

2.6. Statură mică.

Statura mică este definită ca o înălțime sub -2 DS sau sub percentila a treia pentru vârstă (afectând 3% din populație) (MIR 03-04, 171) . Datele de luat în considerare la evaluarea staturii mici includ viteza de creștere și corelația cu înălțimea părinților.

Statura mică poate fi clasificată în două grupe principale :

1. Variante de statură mică normală sau idiosincratică (80% din total): În acest grup au fost descrise modificări ale receptorului GH și ale genei SHOX. Se disting două tipuri:
   a) Statură mică în familie.
   b) Întârzierea constituțională a creșterii și dezvoltării.

2. Patologic:
   a) Armonice:
   - Prenatal: IUGR (cromozomopatii, toxine, infecții cu naștere etc.).
   - deficit de GH genital și dobândit , hipotiroidism, sindrom

Cushing, pseudohipoparatiroidism etc.)

b) Dizarmonice: displazii osoase, anomalii cromozomiale (Turner), alte sindroame etc. (MIR 97-98, 189)

MĂRIMEA FAMILIEI .
Aceasta este cea mai frecventă cauză a staturii mici. Înălțimea nou-născutului este puțin sub media populației generale. Există antecedente familiale de statură mică. Curba de creștere este egală sau sub percentila a treia (P3), desfășurându-se paralel cu aceasta. Pubertatea apare la vârsta obișnuită, dar puseul de creștere este egal sau sub medie. Înălțimea finală la adult este mică, dar în intervalul așteptat pentru înălțimea genetică. Toate testele de laborator sunt normale și nu există nicio discrepanță între vârsta osoasă și vârsta cronologică.

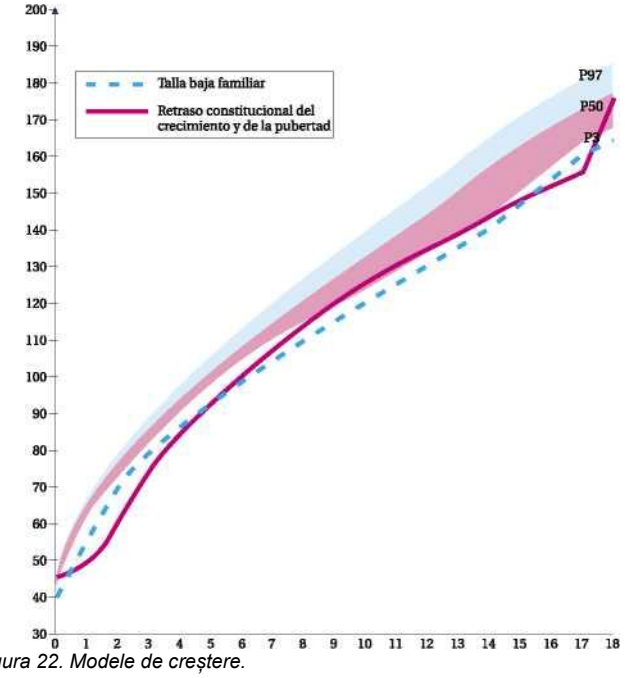


Figura 22. Modele de creștere.

ÎNTÂRZIEREA CONSTITUȚIONALĂ A CREȘTERII ȘI DEZVOLTĂRII .
Aceasta este o variantă a dezvoltării normale (MIR 95-96, 143) . Înălțimea și greutatea sunt normale la naștere și în primii ani. Creșterea suferă o încetinire temporară, înălțimea și greutatea rămânând la sau sub percentila a treia (P3). În jurul vârstei de 2-3 ani, ratele de creștere revin la normal pentru vârsta lor (aproximativ 5 cm/an). Studiile privind secreția hormonului de creștere și alte teste de laborator sunt normale. Vârsta osoasă este întârziată în raport cu vârsta cronologică.

Există de obicei antecedente familiale de statură mică în timpul copilăriei și pubertate întârziată. Prognosticul înălțimii pentru acești copii este bun, atingând înălțimea țintă, deși uneori, când debutul pubertății este foarte întârziat, înălțimea finală poate fi mai mică decât cea prezisă (MIR 97-98, 191) .

TEMA 3. SISTEMUL RESPIRATOR.

3.1. Stridor laringian congenital (laringomalacie și traheomalacie).

Laringomalacia (flascitatea congenitală a epiglotei și a deschiderii supraglotice) și traheomalacia (slăbiciunea pereților traheali) sunt cele mai frecvente cauze ale stridorului congenital, deoarece produc colaps și o anumită obstrucție a căilor respiratorii la inspirație.

MANIFESTĂRI CLINICE .
Principalul simptom este stridorul, prezent de obicei la naștere, deși este posibil să nu apară decât la vârsta de două luni. În general, este ușor și dispare în timp. În cazuri rare, este asociat cu detresă respiratorie semnificativă.

DIAGNOSTIC .
Se efectuează prin laringoscopie directă sau prin endoscopie cu fibră optică.

TRATAMENT .
În peste 80% din cazuri, procesul se rezolvă spontan și nu necesită tratament specific (MIR 02-03, 190) . Numai dacă produce dificultăți respiratorii semnificative necesită tratament chirurgical sau instrumental (stent).

3.2. Crupă

Crupa este termenul generic folosit pentru a descrie un grup de procese inflamatorii acute care afectează copiii cu vârsta cuprinsă între 3 luni și 5 ani, caracterizate printr-o tuse lătrătoare sau metalică, răgușeală și stridor inspirator. Este important să se diferențieze:
- Crup viral sau laringotraheită acută.
- Crupă spasmodică sau crupă striduloasă.

3.2.1. Crupă virală.
ETIOLOGIE .
Virusul paragripal (75% din cazuri), adenovirus, virusul sincițial respirator și virusul gripal, printre altele.

CLINICĂ .
Antecedente de infecție a tractului respirator superior. Ulterior, copilul începe să prezinte tuse metalică, stridor inspirator, detresă respiratorie și febră. Infecția poate progresa distal, ducând la traheobronșită.

TRATAMENT .
- Terapia cu oxigen.
- Dexametazona orală este calea preferată de administrare a corticosteroizilor, deși aceștia pot fi administrați și pe cale inhalatorie.
  i. m. sau iv
- Adrenalină nebulizată.
- În cazuri severe și în lipsă de răspuns, se pot lua în considerare intubația și ventilația mecanică.
- Mediu umed și rece: se utilizează empiric (utilitatea sa nu este susținută de studii clinice).

3.2.2. Crupă spasmodică.
CONCEPT
Este o hiperreactivitate laringiană la stimuli nespecifici.

ETIOLOGIE .
Etiologia sa este necunoscută, deși pot fi implicați mai mulți factori : stresul, atopia, refluxul gastroesofagian și antecedentele de crup viral. Este mai frecventă la copiii cu vârsta cuprinsă între 1 și 3 ani.

CLINICĂ .
Debut nocturn. Copilul se trezește agitat, cu tuse metalică, stridor inspirator și detresă respiratorie. Febra este de obicei absentă. Pacientul se ameliorează în câteva ore și, de obicei, se simte mai bine a doua zi. Poate recidiva în nopțile următoare.

TRATAMENT .
La fel ca în cazul crupului viral.

3.3. Epiglotită acută.

ETIOLOGIE
În prezent, principalii agenți responsabili pentru această afecțiune sunt *S. pyogenes , S. pneumoniae* și *S. aureus* . *La copiii nevaccinați,* trebuie luat în considerare și agentul clasic, *H. influenzae* tip B (MIR 97-98, 175) .

CLINICĂ .
Debutează brusc cu febră mare, răgușeală, salivare, detresă respiratorie și stridor. Pacienții preferă să stea în șezut, aplecați în față, cu gâtul hiperextins și gura ușor deschisă (poziție tripodă). Copiii mai mari se pot plânge în prealabil de dificultăți la înghițire și dureri în gât. Boala poate progresa rapid spre șoc cu paloare, cianoză, stare mentală alterată și deces.

DIAGNOSTIC .
- Necesită vizualizarea unei epiglote mari, umflate, de culoare roșu-cireș în momentul dinaintea intubației.
- În cazurile dubioase și ușor simptomatice, se poate efectua o radiografie faringiană laterală, care va evidenția umflarea spațiului supraglotic.

TRATAMENT .
- Stabiliți o cale respiratorie artificială prin intubație nazotraheală în condiții de siguranță (sală de operație, ATI).
- Antibiotice: ceftriaxonă, cefotaximă sau ampicilină-sulbactam timp de 7-10 zile.

COMPLICAȚII .
În cursul epiglotitei, pot apărea pneumonie, limfadenită cervicală, otită și, rareori, meningită și artrită septică.

PROGNOZĂ .
Epiglotita netratată are o rată a mortalității de până la 25%, dar dacă diagnosticul și tratamentul adecvat sunt puse în stadiile incipiente ale bolii, prognosticul este excelent (MIR 95-96F, 20) .

3.4. Traheită bacteriană.

ETIOLOGIE
Cauza sa principală este *S. aureus* . Altele: *Moraxella , Haemophilus - influenzae* .

CLINICĂ .
De obicei, după un episod de crup viral, există o agravare progresivă, cu febră, dificultăți respiratorii de intensitate crescândă și apariția stridorului mixt (inspirator și expirator) (MIR 96-97F, 196) .

DIAGNOSTIC .
- Este în esență clinică.
- Hemoleucogramă: leucocitoză și deplasare la stânga.

TRATAMENT .
- Spitalizarea copilului.
- Terapie cu oxigen la cerere.
- Cloxacilină intravenoasă
- Intubație dacă apare detresă respiratorie severă.

3.5. Bronșiolită acută.

CONCEPT .
Bronșiolita este definită ca primul episod de detresă respiratorie cu respirație șuierătoare, de cauză infecțioasă, la un copil sub 2 ani.

ETIOLOGIE .
Virusul sincițial respirator este cel mai frecvent agent cauzal (mai mult de 50% din cazuri). Restul cazurilor sunt cauzate de alți agenți, cum ar fi *adenovirus , metapneumovirus ,* virusul *parainfluenza* și *micoplasma* .

EPIDEMIOLOGIE .
Sursa infecției este de obicei un membru al familiei cu o infecție a căilor respiratorii superioare. Transmiterea are loc pe cale respiratorie, dar este posibilă și prin intermediul fomitelor.

Cea mai mare incidență apare în lunile de iarnă și primăvară, la copiii cu vârste cuprinse între 3 și 6 luni.

În timpul unei epidemii de VSR, nu toți sugarii infectați prezintă simptome; se presupune că doar cei cu o predispoziție imunologică sau o afecțiune pulmonară preexistentă vor prezenta simptome.

FIZIOPATOLOGIE .
În timpul unei infecții cu virusul sincițial respirator (VSR), obstrucția bronșiolară apare din cauza edemului, acumulării de mucus și a resturilor celulare, ceea ce scade raza căilor respiratorii și crește reflexiv rezistența la fluxul de aer. Această obstrucție bronșiolară duce la blocarea aerului printr-un mecanism valvular. În cazurile de obstrucție completă, se va dezvolta atelectazie. Toate acestea modifică raportul ventilație-perfuzie, rezultând hipoxemie progresivă. Nivelurile de dioxid de carbon vor rămâne în limite normale sau chiar vor fi scăzute din cauza tahipneei asociate, dar pe măsură ce copilul se epuizează, se va dezvolta hipercapnie progresivă.

MANIFESTĂRI CLINICE .
Inițial, copilul prezintă simptome catarale. Ulterior, vor apărea detresă respiratorie, iritabilitate și refuz al hrănirii. La examinare, pacientul este tahipneic cu semne de disconfort (dilatarea nazală, retracții intercostale și subcostale etc.) și, ocazional , cianoză. Auscultația poate releva expirație prelungită , respirație șuierătoare la expirație, crepitături inspiratorii și expiratorii și hipoventilație (MIR 00-01, 184; MIR 05-06, 186) .

Când este cauzată de un adenovirus, poate fi asociată cu complicații pe termen lung, cum ar fi bronșiolita obliterantă și sindromul de hipertranslucență pulmonară unilaterală (sindromul Swyer-James).

DIAGNOSTIC .
- Clinic (MIR 05-06, 186) .
- Aspirat nazofaringian pentru virusuri (MIR 99-00, 214) .
- Constatările radiologice sunt nespecifice și includ hiperinflație pulmonară, îngroșare peribronșică, atelectazie și consolidări.

DIAGNOSTIC DIFERENȚIAL .
- Pneumonia cu chlamydia *:* Apare între 1-4 luni, asociată cu conjunctivită și cu o afecțiune respiratorie subacută, cu o afectare mai mică a timpului expirator.
- Altele: insuficiență cardiacă congestivă, corp străin în trahee, tuse convulsivă, intoxicație cu fosfor organic, fibroză chistică și bronhopneumonii bacteriene asociate cu emfizem obstructiv generalizat .

TRATAMENT .
- Terapie cu oxigen la cerere.
- Adrenalină nebulizată.
- La copiii cu vârsta peste 6 luni, se poate efectua un studiu terapeutic cu salbutamol inhalator.
- Ribavirină inhalatorie: Poate fi utilizată pentru bronșiolita severă care afectează copiii cu boli de inimă, displazie bronhopulmonară sau imunodeficiențe (MIR 99-00F, 118) .

PROFILAXIA BRONȘIOLITEI CAUZATE DE VRS .
Constă în administrarea de palivizumab, un anticorp monoclonal anti-VRS administrat lunar intramuscular. Este indicat la sugarii prematuri și copiii cu displazie bronhopulmonară.

PROGNOZĂ .
Aproximativ 20% dintre sugarii care au suferit de bronșiolită vor prezenta hiperreactivitate a căilor respiratorii în timpul copilăriei.

3.6. Fibroză chistică.

Fibroza chistică (FC) este cea mai frecventă boală genetică fatală la rasa caucaziană, afectând 1 din 2500-5000 de nou-născuți vii.

GENETICĂ .
Gena responsabilă este situată pe brațul lung al cromozomului 7. Această genă codifică o proteină numită regulator transmembranar CRTF, care se găsește în membranele celulare și acționează ca un canal anionic sau o pompă. Cea mai răspândită mutație în regiunea noastră este AF508 . Până în prezent, au fost descrise 800 de mutații. Cele considerate severe sunt adesea asociate cu afectarea pancreasului; cu toate acestea, genotipul nu prezice severitatea bolii pulmonare sau prezența bolii hepatice (MIR 02-03, 195) .

PATOGENEZĂ .
Perturbarea reglării canalelor ionice din membranele celulare duce la secreții deshidratate și groase, provocând obstrucție a fluxului de aer pulmonar , obstrucție ductală cu distrugere secundară a țesutului exocrin al pancreasului, precum și conținut luminal excesiv de vâscos și ileus meconial în tractul digestiv. Probleme obstructive pot apărea și în tractul genitourinar, ficat, vezică biliară și alte organe.

În glandele sudoripare se produce fenomenul opus; deoarece acestea nu sunt capabile să reabsorbă clorul, produc transpirație cu cantități excesive de sare. (MIR 96-97F, 38) .

MANIFESTĂRI CLINICE .
1) Sistemul respirator.
- Bronșiolită.
- Bronșită recurentă.
- Tuse cronică.
- Bronșiectazie.
- Atelectazie.
- Hemoptizie.
- Pneumotorax.

- Pneumonie cauzată de suprainfecția bacteriană. Acestea sunt cauzate în principal de varietatea mucoidă Pseudomonas *aeruginosa* (MIR 95-96F, 206; MIR 94-95, 152) și *S. aureus* . Colonizarea cu *B. cepacia* este dificil de eradicat și are un prognostic foarte slab, indicând o boală avansată.
- Insuficiență respiratorie cronică.
- Acropahie.
- Insuficiență ventriculară dreaptă. (MIR 97-98, 159 și 184) .
- Aspergiloză alergică: (se suspectează în prezența sputei ruginii, izolarea *Aspergillus fumigatus* sau prezența eozinofilelor într-o probă de spută proaspătă. Concentrația serică de IgE poate fi foarte mare).

Figura 23. Clubbing.

2) Pancreas.
- Diaree cronică cauzată de maldigestie, secundară insuficienței pancreatice exocrine.
- Diabet zaharat: la 8-10%, începând cu vârsta de 10 ani.
- pancreatită acută recurentă.

3) Sistemul digestiv.
- Ileus meconial: reprezintă forma inițială de prezentare neonatală în 15-20%.
- Echivalentul ileusului meconial: obstrucție intestinală cauzată de scaun întărit.
- Prolaps rectal.
- Refluxul gastroesofagian.
- Ocazional, pot apărea următoarele: invaginație intestinală, impactare fecală a cecumului sau apendicelui, dureri abdominale datorate inflamației duodenale, hipoproteinemie cu anasarcă și simptome datorate deficitului de vitamine A, D, K și E (liposolubile).
- Boală hepatică: severitatea acesteia variază de la hipertransaminasemie asimptomatică până la ciroză biliară (care se observă la 2-5% dintre pacienți).

Figura 24. Aspectul fizic al unei fete cu fibroză chistică.

4) Alte manifestări.
- Deshidratare cu hiponatremie și hipocloremie, coincidând cu gastroenterita sau pe vreme caldă (din cauza pierderii excesive de sare).
- Polipoză nazală.
- Pansinuzită.
- Azoospermie la bărbați (datorită dezvoltării deficitare a canalelor Wolff) și sterilitate la femei (datorită cervicitei și salpingitei recurente).

DIAGNOSTIC .
Vezi graficul.

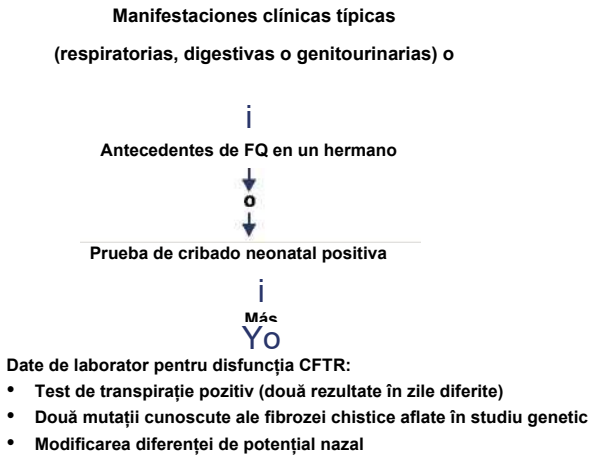

Manifestaciones clínicas típicas
(respiratorias, digestivas o genitourinarias) o
Antecedentes de FQ en un hermano
o
Prueba de cribado neonatal positiva
Más
Yo
Date de laborator pentru disfuncția CFTR:
Test de transpirație pozitiv (două rezultate în zile diferite)
Două mutații cunoscute ale fibrozei chistice aflate în studiu genetic
Modificarea diferenței de potențial nazal

Figura 25. Diagnosticul fibrozei chistice.

1. Testul de transpirație. Acest test se bazează pe determinarea cantității de clorură dintr-o probă de transpirație. Iontoforeza cu pilocarpină este utilizată pentru colectarea transpirației. Este considerată pozitivă la niveluri de clorură peste 60 mEq/L și sugestivă între 40 și 60 mEq/L. În primele săptămâni de viață, poate fi nesigur din cauza dificultății de a obține transpirație.

Următorul tabel prezintă instrucțiunile pentru efectuarea acestui test (MIR 96-97, 219) .

Există rezultate fals negative în cazurile cu edem hipoproteinemic și multiple rezultate fals pozitive, deși aceste procese sunt în general bine diferențiate de fibroza chistică prin prezentarea clinică.

Tabelul 12. Instrucțiuni pentru efectuarea testului de transpirație.

Pulmonar și altele.	Digestiv.
Tuse cronică sau productivă. Pneumonie sau infiltrate recurente sau cronice. Bronșiolită recurentă. Atelectazie. Hemoptizie. Infecția *cu Pseudomonas* . Pneumonie stafilococică. Altele. Istoric familial de fibroză chistică. Întârziere în dezvoltare. Polipi nazali. Alcaloză hipocloremică inexplicabilă. Pansinuzită. Absența spermatozoizilor în spermă.	Ileus meconial, sindromul dopului meconial. Steatoree, malabsorbție. Prolaps rectal. Ciroză biliară, hipertensiune portală, varice esofagiene sângerânde. Hipoprotrombinemia dincolo de perioada neonatală. Hipoproteinemie, anasarcă. Deficiență de vitamina A, D, E sau K. Gust sărat când îl săruți.

2. Funcția pancreatică.
- Exocrină: atunci când există îndoieli cu privire la starea funcțională a pancreasului, se poate utiliza o serie de teste, cum ar fi: Van de Kammer, determinarea tripsinei și chimotripsinei în materiile fecale (scăzute) și determinarea enzimatică în sucul duodenal obținut prin cateterism (nu se efectuează de rutină deoarece este prea invazivă).
- Endocrin: este recomandabil să se efectueze verificări ale glicemiei și ale hemoglobinei glicozilate, în special după vârsta de 10 ani.

3. Căile respiratorii.
- Testele funcției pulmonare: acestea nu sunt fiabile până la vârsta de

4-6 ani. În acel moment, va apărea boala obstructivă a căilor respiratorii cu un răspuns moderat la bronhodilatatoare. În stadii mai avansate, va apărea un model restrictiv .

- Microbiologie: prezența *S. aureus* și în special a formelor mucoide de *P. aeruginosa* și *B. cepacea sugerează* cu tărie diagnosticul.
- Radiologie: deși sugestivă pentru diagnostic, nu este specifică. Sunt prezente hiperinflație, îngroșare și obstrucție bronșică, bronșiectazii în lobii superiori, atelectazie difuză și infiltrate confluente. În cazuri mai avansate: se observă hiperinflație masivă, chisturi, bronșiectazii extinse și atelectazie lobară segmentară. Radiografiile sinusale arată panopacificare.

4. Screening neonatal.
- Pentru screeningul neonatal, testul de elecție este determinarea - tripsinogenului imunoreactiv seric, care va fi crescut dacă există afectare pancreatică.

TRATAMENT RESPIRATOR .
1. Fizioterapie respiratorie.
2. Antibiotice. Acestea reprezintă pilonul principal al tratamentului pentru controlul progresiei infecției pulmonare. Căi de administrare :
   a. Oral: Este indicat pentru pneumonia ușoară.
   b. Intravenos: indicat pentru pneumonie severă.
   c. Aerosol: Există preparate de tobramicină și colimicină pentru inhalare, indicate pentru prevenirea stării de purtător cronic al *Pseudomonas* .
3. Bronhodilatatoare: utile sunt agoniștii beta-adrenergici sub formă de aerosoli, agenții simpatomimetici orali sau teofilina orală cu eliberare prelungită.
4. Corticosteroizi: Sub formă de aerosoli, pot fi utili la pacienții cu hiperreactivitate refractară a căilor respiratorii. În doze mari, sunt considerați prohibitivi din cauza efectelor lor secundare.

TRATAMENTUL COMPLICAȚIILOR PULMONARE .
1. Atelectazie. Se tratează cu antibiotice intravenoase și fizioterapie respiratorie. Lobectomia trebuie luată în considerare dacă nu se realizează reexpansiunea și pacientul prezintă dificultăți progresive, febră, anorexie și tuse persistentă.
2. Hemoptizie: Se administrează suplimente de vitamina K. Embolizarea vasului care sângerează se va efectua dacă hemoptizia este semnificativă.
3. Pneumotorax. Mai puțin de 5-10% nu necesită tratament, ci doar observație. Dacă este mai mare de 10% sau este pneumotorax în tensiune, necesită tratament chirurgical prompt și definitiv.
4. Aspergiloză alergică. Terapie orală cu corticosteroizi. În cazurile refractare , poate fi necesară utilizarea de amfotericină B aerosolizată sau 5-fluorocitozină sistemică.
5. Osteoartropatie hipertrofică. Se tratează cu acetaminofen sau ibuprofen, care, împreună cu controlul infecției pulmonare, reduc simptomele.
6. Insuficiență respiratorie cronică. Oxigenoterapie la domiciliu. În cazuri refractare, transplant pulmonar.
7. Insuficiență cardiacă dreaptă și cor pulmonale. Dietă fără sare, diuretice și oxigen, evitând supraîncărcarea cu lichide. În plus, tratamentul pulmonar intensiv cu antibiotice intravenoase este esențial , iar dacă există disfuncție ventriculară stângă asociată, digitalizarea poate fi benefică.

TRATAMENT NUTRIȚIONAL .
1. Dietă. O dietă hipercalorică este necesară din cauza nevoilor calorice mai mari decât în mod normal (efort respirator crescut și activitate metabolică crescută). Poate fi necesară hrănirea nocturnă prin sondă nazogastrică, enterostomie percutanată sau nutriție parenterală.
2. Enzime pancreatice. Dozele mari de enzime pancreatice au fost asociate cu stricturi colonice care necesită intervenție chirurgicală, așadar este recomandabil să nu se depășească doza recomandată.
3. Suplimente de vitamine A, D, E și K.

TRATAMENTUL COMPLICAȚIILOR INTESTINALE .
1. Ileus meconial. Inițial se va trata cu clisme. Intervenție chirurgicală, dacă acestea eșuează.
2. Echivalent cu ileusul meconial. Creșteți aportul de enzime pancreatice, administrați laxative sau emoliente pentru scaun și creșteți aportul de lichide.
3. Invaginație intestinală (de obicei ileocolică). Se va încerca reducerea acesteia cu o clismă cu substanță de contrast, iar dacă acest lucru nu este posibil, prin laparotomie . Dacă apar episoade repetate de invaginație intestinală, poate fi indicată cecotomie.
4. Reflux gastroesofagian. Medicamente antisecretorii (IPP sau blocante H2). În unele cazuri, poate fi necesară o fundoplicatură Nissen.
5. Prolaps rectal. Reducere manuală cu presiune ușoară.
6. Dacă pacientul dezvoltă ciroză biliară primară, pot apărea următoarele: sângerări gastrointestinale superioare secundare varicelor esofagiene, care vor fi tratate cu scleroterapie; hipersplenism, care poate necesita splenectomie; și ascită. Boala hepatică în stadiu terminal este considerată în prezent o indicație pentru transplantul hepatic la copiii cu fibroză chistică, în special dacă funcția pulmonară este bună.
7. Pancreatită. Repaus intestinal, terapie intravenoasă cu fluide și analgezie.
8. Hiperglicemie. Dietă. Insulină dacă este severă.

ALTE TRATAMENTE .
1. Polipoză nazală. Corticosteroizi și decongestionante nazale. Intervenția chirurgicală este indicată atunci când obstrucția este completă sau rinoreea este constantă.
2. Maturizare sexuală întârziată. Consiliere genetică.

PROGNOZĂ .
În prezent, supraviețuirea cumulată medie este aproape de 40 de ani, cu un prognostic puțin mai bun pentru bărbați. Atunci când tratamentul este inițiat înainte de apariția unor leziuni pulmonare semnificative, peste 90% dintre pacienți supraviețuiesc după 20 de ani de tratament. Atingerea unei vârste adulte independente și productive este un obiectiv realist pentru mulți dintre acești pacienți.

TEMA 4. SISTEMUL DIGESTIV.

4.1. Atrezie și fistulă traheoesofagiană.

CLASIFICARE .
Există mai multe clasificări, deși cea mai larg acceptată este clasificarea lui Ladd, care distinge 5 tipuri:

- Tipul I: atrezie fără fistulă.
- Tipul II: fistulă proximală și atrezie distală.
- Tipul III: atrezie proximală și fistulă distală.
- Tipul IV: fistulă dublă.
- Tipul V: fistulă fără atrezie.

Următoarea diagramă le prezintă în ordinea frecvenței:

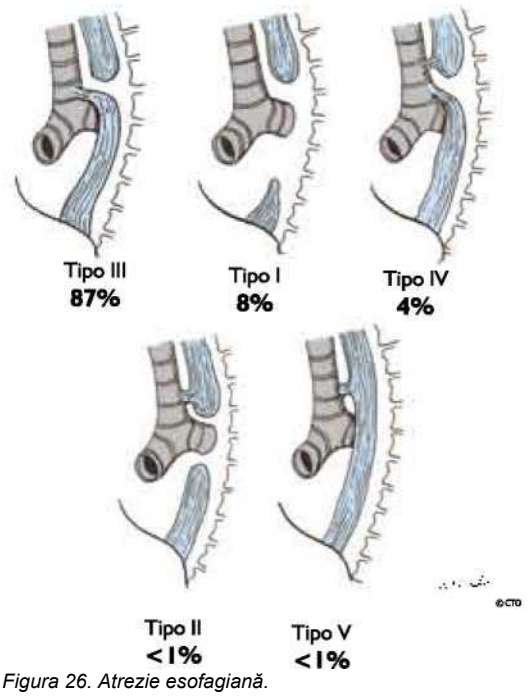


Figura 26. Atrezie esofagiană.

Cea mai frecventă formă, cu aproape 85% din cazuri, corespunde - tipului III.

CLINICĂ .
Ar trebui să suspectăm această patologie atunci când:
1. Contextul polihidramniosului.
2. Incapacitatea de a introduce o sondă nazogastrică în sala de nașteri.
3. Salivație excesivă.
4. Cianoză și sufocare la hrănire.

Dacă este prezentă o fistulă traheoesofagiană distală, va apărea o distensie abdominală semnificativă, în timp ce dacă nu există o fistulă distală, abdomenul va fi scafoid. Formele cu fistulă proximală se caracterizează prin aspirație masivă în timpul hrănirii. Fistulele fără atrezie („în formă de H") pot avea o evoluție mai insidioasă și se pot manifesta ca pneumonie recurentă.

În aproximativ 30-50% din cazuri, atrezia esofagiană apare asociată cu alte anomalii, cele mai frecvente fiind cele cardiace, și poate face parte din asocierea VACTERL (malformații vertebrale, anorectale, cardiace, traheale și esofagiene, renale și radiale, în engleză „Membră").

DIAGNOSTIC .
- Suspiciune clinică și incapacitatea de a introduce o sondă nazogastrică.
- Radiografie abdominală simplă: tubul va apărea încolăcit în punga esofagiană. Dacă este prezentă o fistulă distală, stomacul va fi plin cu aer.
- Radiografie cu substanță de contrast solubilă în apă.
- În fistulele fără atrezie („în formă de H"), poate fi necesară o bronhoscopie.

TRATAMENT .
Chirurgicală. Cea mai frecventă complicație postchirurgicală este refluxul gastroesofagian, care este de obicei sever (MIR 05-06, 191) . Alte complicații: fistulă anastomotică, recurența fistulei traheoesofagiene, stenoză esofagiană și traheomalacie.

4.2. Hernii diafragmatice congenitale.

4.2.1 Hernia Bochdalek

Este cel mai frecvent tip de hernie diafragmatică, în special la stânga. Aproape toți copiii au malrotație intestinală asociată cu hipoplazie pulmonară, care fac parte din tabloul clinic (MIR 00-01, 191) .

Organele abdominale trec în cavitatea toracică datorită unei modificări a închiderii canalelor pleuroperitoneale posterolaterale.

CLINICĂ .
Se manifestă ca depresie respiratorie postnatală, o cavitate abdominală goală și deplasarea bătăilor inimii spre dreapta.

DIAGNOSTIC .
- Prenatal: ecografie.
- Postnatal: Radiografie toracică (vizualizarea anselor intestinale sau a imaginilor circulare cu aer în torace).

TRATAMENT .
1) Stabilizarea hipertensiunii pulmonare (hiperventilație controlată , bicarbonat, NO, ECMO).
2) Se continuă cu închiderea chirurgicală la 24-72 de ore după stabilizarea pacientului.

4.2.2 Hernia Morgagni

Hernie parasternală diafragmatică anterioară sau retrosternală. Acestea sunt de obicei asimptomatice și diagnosticate întâmplător în timpul unei radiografii toracice efectuate din alt motiv. Diagnosticul se pune de obicei radiologic, dar uneori pot fi necesare studii de contrast sau tomografii computerizate. Tratamentul este chirurgical din cauza riscului de strangulare.

4.3. Reflux gastroesofagian (chalazie).

BRGE este cea mai frecventă afecțiune esofagiană la copii. Frecvența sa este crescută la copiii cu paralizie cerebrală, sindrom Down sau întârziere psihomotoră.

ETIOPATOGENEZĂ .
Mecanismul principal implicat în dezvoltarea BRGE este relaxarea tranzitorie a sfincterului esofagian inferior. Golirea gastrică întârziată contribuie la apariția episoadelor de reflux. Alți factori care pot contribui la BRGE includ obezitatea, mesele copioase, efortul respirator crescut (tuse, căscat) și exercițiile fizice.

CLINICĂ .
Cel mai frecvent simptom este vărsătura atonică sau regurgitarea conținutului alimentar după mese, care apare în 85% din cazuri în prima săptămână de viață. În general, refluxul necomplicat se rezolvă în mai mult de jumătate din cazuri până la vârsta de doi ani, pe măsură ce copilul adoptă o poziție verticală, iar consistența alimentelor se schimbă, deși simptomele pot persista până la vârsta de patru ani.
Trebuie făcută o distincție între:
- Refluxul gastroesofagian (RGE), tipul de reflux care afectează copiii sub 2 ani, se prezintă cu simptome tipice și nu provoacă întârzieri în greutate și înălțime.
- Boala de reflux gastroesofagian (BRGE) este o afecțiune patologică în care regurgitarea este asociată cu:
  - Creștere slabă în greutate.
  - Simptome respiratorii sub formă de pneumonie de aspirație, laringită recurentă, bronșită, tuse cronică, apnee.
  - Esofagită, care se manifestă prin iritabilitate, disfagie, refuz de a se hrăni, anemie feriprivă și sângerări digestive.
  - Sindromul Sandifer: tendință spre opistotonus și posturi anormale ale capului în raport cu protecția căilor respiratorii în cazurile de reflux gastroesofagian (MIR 01-02, 180; MIR 98-99F, 189) .

DIAGNOSTIC .
Testele suplimentare ar trebui solicitate doar în cazurile de reflux gastroesofagian.
1. Primul test care trebuie efectuat la un copil cu vărsături și disfagie este studiul tranzitului digestiv superior, care servește la excluderea afecțiunilor secundare , acalaziei sau proceselor malformative (hernie hiatală, duplicație esofagiană etc.).
2. Monitorizarea pH-ului pe 24 de ore este cel mai sensibil și specific test pentru cuantificarea BRGE, dar este indicată doar pentru verificarea eficacității tratamentului și pentru evaluarea cazurilor de BRGE cu manifestări extradigestive. (MIR 95-96, 128).

3. Endoscopia cu recoltare de biopsie este examenul de elecție pentru confirmarea prezenței esofagitei și a complicațiilor acesteia (stenoză, esofag Barrett).
4. Scintigrafia cu radionuclizi confirmă prezența modificărilor golirii gastrice.

Figura 21. Esofagogramă cu bariu în caz de reflux.

TRATAMENT .
1) Măsuri generale: Acestea se aplică întotdeauna, indiferent dacă regurgitațiile gastroesofagiene (GER) sunt fiziologice sau nu. Acestea includ măsuri dietetice (îngroșarea formulei, reducerea

cantității de roșii, ciocolată, mentă, citrice, băuturi carbogazoase sau cofeinizate consumate și pierderea în greutate) și măsuri posturale (în perioadele de veghe ale sugarului, se recomandă poziționarea în decubit ventral, deoarece s-a demonstrat că această poziție reduce numărul de regurgitații; la copiii mai mari, se recomandă ridicarea capului patului cu 30° deasupra orizontalei).

2) Măsuri farmacologice: Acestea se aplică în cazul refluxului gastroesofagian (BRGE). Principalul grup terapeutic este format din medicamente antisecretorii; printre acestea, inhibitorii pompei de protoni s-au dovedit a fi mai eficienți decât antagoniștii H_2 . Medicamentele prokinetice (domperidonă, metoclopramidă, betanecol, eritromicină) nu au demonstrat o eficacitate deosebită în studiile controlate.
3) Intervenție chirurgicală: Fundoplicatura se va aplica cazurilor de reflux gastroesofagian refractar la medicație și celor care prezintă un risc ridicat de morbiditate din cauza bolilor pulmonare cronice.

4.4. Stenoză pilorică hipertrofică.

INCIDENȚĂ .
Apare la 3 din 1000 de nașteri vii. Este mai frecventă la bărbații albi, în special dacă aceștia sunt primul născut. Există o incidență familială de aproximativ 15% din cazuri. Deși etiologia sa este necunoscută, există dovezi care sugerează o origine congenitală. Incidența sa este mai mare la grupele sanguine B și O.

Diverse afecțiuni predispun la această stenoză, dintre care se remarcă administrarea intravenoasă de prostaglandine și utilizarea eritromicinei la nou-născuți.

ANATOMIE PATOLOGICĂ .
Există hiperplazie și hipertrofie a mușchiului neted în tot antrul gastric spre duoden.

CLINICĂ .
Principalul simptom este vărsătura. Aceasta este o vărsătură nebilioasă, sub formă de proiectile, care apare imediat după toate sau aproape toate mesele. De obicei, începe în jurul vârstei de 20 de zile. După vărsături, copilul este iritabil și flămând (MIR 02-03, 189; MIR 98-99, 187) .

Din cauza pierderii ionilor de hidrogen și clorură prin vărsături , apare o alcaloză metabolică hipocloremică. Hipokaliemia este rară; cu toate acestea, există o tendință spre aceasta din cauza difuziei potasiului în celulă și ca răspuns la hiperaldosteronism care încearcă să compenseze hiponatremia (MIR 03-04, 174; MIR 96-97F, 189) .

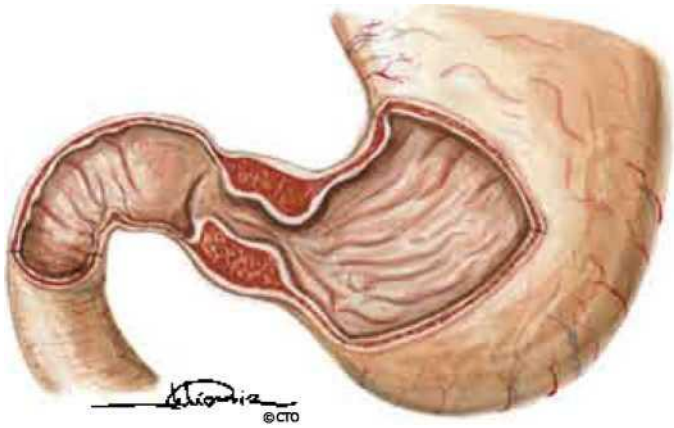


Figura 28. Stenoză pilorică hipertrofică. Imagine anatomică.

EXPLORARE FIZICĂ .
Uneori se pot observa unde peristaltice gastrice .

DIAGNOSTIC .
- Ecografie abdominală: Aceasta este tehnica de elecție. Va detecta o grosime a mușchiului piloric mai mare de 4 mm și o lungime totală a canalului piloric mai mare de 14 mm.
- Înghițire cu bariu: În prezent, este învechită. Apare un canal piloric alungit și îngustat, rezultând „semnul șirului". Bulbul duodenal apare ca o umbrelă deschisă deasupra pilorului hipertrofic.

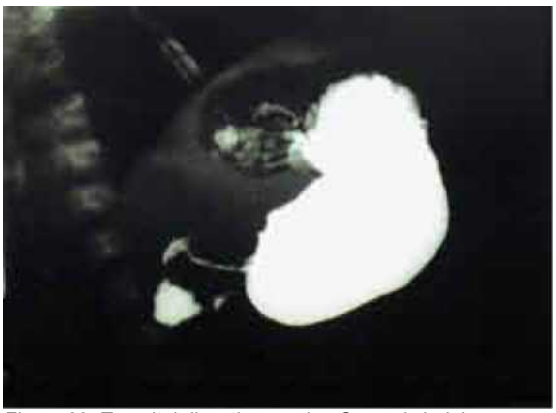


Figura 29. Tranzitul digestiv superior. Semnul șirului.

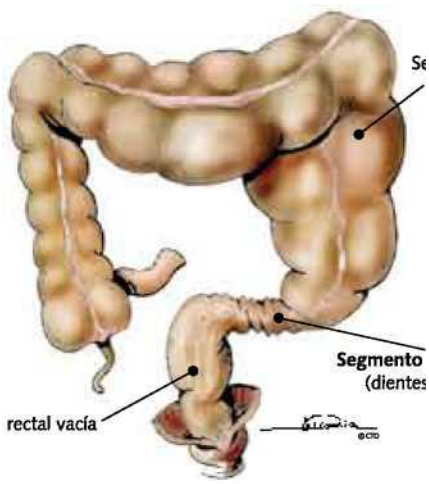
DIAGNOSTIC DIFERENȚIAL .
Este esențial să se procedeze astfel în cazul atreziei pilorice (vărsături nebilioase de la primele mese cu o singură imagine cu bule pe radiografie) și atreziei duodenale (mai frecventă la cei cu sindrom Down, cu vărsături bilioase precoce și o imagine cu bule duble pe radiografie (MIR 97-98, 179; MIR 96-97R 192) .

TRATAMENT .
- Preoperator: corectarea dezechilibrelor hidroelectrolitice cu terapie intravenoasă cu fluide
- Chirurgicală: Piloromiotomie Ramsted (MIR 00-01, 192) .

4.5. Megacolon congenital. Boala Hirschsprung.

INCIDENȚĂ .
Este cea mai frecventă cauză de obstrucție intestinală inferioară la nou-născuți, afectând aproximativ 1 din 5000 de nou-născuți vii.

Are o incidență mai mare la bărbați și poate apărea asociată cu alte tulburări, cum ar fi sindromul Down , sindromul Laurence-Moon-Biedl



și sindromul Waardenburg, precum și cu defecte cardiovasculare.

ETIOLOGIE .

gmento sano (dilatado)

Boala Hirschsprung rezultă din inervația anormală a colonului, secundară unei întreruperi a migrării neuroblastelor (MIR 99-00, 225) . Această tulburare este de obicei sporadică, deși în unele familii au fost demonstrate cazuri cu modele de moștenire autosomal dominante și autosomal recesive. Defectele genetice au fost cel mai frecvent identificate în genele RET și EDNRB.

În aproximativ 75% din cazuri, segmentul afectat este rectosigmoidul. Mai rar, segmentul afectat se extinde mai departe (întotdeauna de la distal la proximal).

aganglionico : de sierra)

Ampolla

Figura 30. Enfermedad de Hirschprung.

CLINICĂ .
De obicei, se manifestă în perioada neonatală ca o întârziere în eliminarea meconiului. La unii sugari care elimină în cele din urmă meconiu, constipația cronică se dezvoltă postnatal. Pot apărea vărsături bilioase sau fecale, însoțite de semne de deshidratare și pierdere în greutate. O altă manifestare implică alternarea perioadelor de constipație cu episoade de diaree, care pot duce la enteropatie cu pierdere de proteine.

EXPLORARE FIZICĂ .
Se observă distensie abdominală semnificativă și se poate simți o masă fecală mare în fosa iliacă stângă, dar la examenul rectal ampula se constată că este goală de materii fecale.

COMPLICAȚII .
În special creșterea excesivă a bacteriilor, riscul de enterocolită *cu Clostridium difficile* și întârzierea creșterii și înălțimii.

DIAGNOSTIC .
- Radiografie simplă: distensie semnificativă a anselor cu absența aerului la nivel rectal.
- Clismă baritată: se observă o modificare bruscă a diametrului colonului între segmentul afectat (stenozat) și porțiunea sănătoasă (distensie). În segmentul aganglionic apar contracții în dinți de fierăstrău. În colonul proximal dilatat, pliurile transversale sunt paralele. Există, de asemenea, o întârziere în eliminarea contrastului.
- Manometrie anorectală: absența relaxării sfincterului anal intern ca răspuns la o creștere a presiunii la acel nivel (în mod normal este relaxat) (MIR 00-01, 190; MIR 03-04, 175) .
- Biopsia: oferă diagnosticul definitiv. În segmentul afectat se observă absența celulelor ganglionare (absența plexurilor Meissner și Auerbach) cu o creștere a acetilcolinesterazei și a terminațiilor nervoase. În zona anterioară zonei afectate se observă hipertrofie musculară (MIR 00-01F, 196; MIR 97-98F, 22) .

Tabelul 13. Diagnostic diferențial al constipației.

	Megacolon funcțional	Megacolon congenital
Început	> 2 ani	Neonatal
Întârzierea pierderii în greutate	Queer	Frecvent
Encoprezis	Frecvent	Ciudat
Enterocolită	Nu apare	Posibil
Distensie abdominală	Ciudat	Prezent
Examen rectal digital	Scaun în blister	Fiolă goală
Radiologie	Absența fecalelor	Date tipice
Manometrie	Relaxarea sfincterului	Lipsa de relaxare
Biopsie	Normal	Patologic

TRATAMENT .
Chirurgicală, cu rezecția întregului segment aganglionic și anastomoză în una sau două etape (MIR 99-00, 223) .

4.6. Diverticulul lui Meckel.

DEFINIȚIE .
Acesta este un reziduu al canalului omfalomezenteric, cunoscut și sub numele de canal vitelin. Este cea mai frecventă anomalie congenitală a tractului digestiv, apărând la 2-3% dintre sugari. Este situat la aproximativ 50-75 cm de valva ileocecală, pe marginea antimezenterică.

ANATOMIE PATOLOGICĂ .
La nivelul diverticulului poate fi prezent țesut gastric sau pancreatic ectopic. Producția de acid sau pepsină de către această mucoasă poate ulcera mucoasa ileală adiacentă.

Dacă diverticulul este situat într-o hernie inghinală indirectă, aceasta se numește hernie Littré.

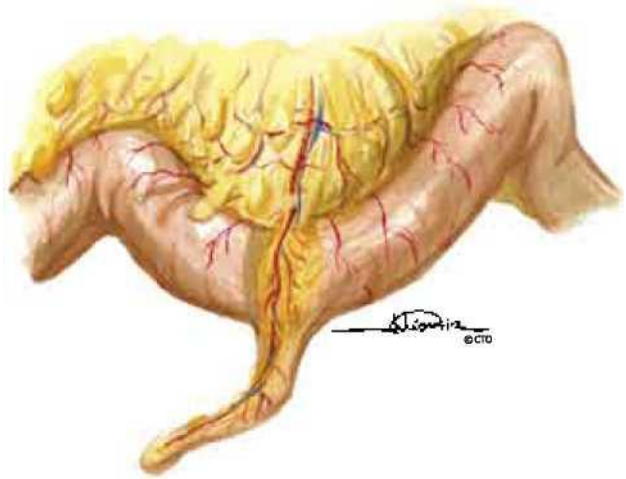


Figura 31. Diverticulul lui Meckel. Imagine anatomică.

CLINICĂ .
De obicei, începe să se manifeste în primii doi ani de viață, cel mai adesea sub formă de sângerări rectale intermitente, nedureroase. În unele cazuri, în scaun apare sânge ocult, ceea ce duce la anemie feriprivă.

Mai rar, diverticulul Meckel se manifestă prin dureri abdominale, cu sau fără semne de obstrucție intestinală sau peritonită. Aceste cazuri sunt asociate cu complicații precum diverticulită, perforație, invaginație intestinală, volvulus etc. La vârsta adultă, acestea sunt de obicei asimptomatice (MIR 99-00, 165) .

DIAGNOSTIC .
Studiile care utilizează radiografia simplă sau substanța de contrast baritată nu au nicio valoare. Cel mai sensibil studiu este scintigrafia cu pertehnetat de Tc99m, care este absorbit de celulele mucoasei gastrice ectopice. Sensibilitatea acesteia poate fi crescută prin efectuarea scintigrafiei în timp ce se administrează cimetidină, glucagon sau gastrină. Alte tehnici utilizabile includ angiografia arterei mezenterice superioare și hematiile marcate cu tecnețiu.

TRATAMENT .
Tratamentul pentru un diverticul Meckel simptomatic este intervenția chirurgicală.

4.7. Invaginație intestinală.

Modelul de invaginație intestinală apare atunci când un segment intestinal este inserat în un alt segment imediat distal de acesta.

EPIDEMIOLOGIE .
Este cea mai frecventă cauză de obstrucție intestinală la copiii cu vârsta cuprinsă între 3 luni și 6 ani. Este mai frecventă la bărbați.

ETIOLOGIE .
Deși marea majoritate a cazurilor au etiologie necunoscută , un procent mic sunt secundare unor procese precum infecțiile cu adenovirus , diverticulul Meckel, polipii și alte tumori intestinale, purpura Schonlein-Henoch, corpii străini etc.

ANATOMIE PATOLOGICĂ .
Cea mai frecventă formă de invaginație este ileocolica, urmată de ileoileocolica.

Când o porțiune a intestinului se invaginează, aceasta trage mezenterul său odată cu ea, comprimându-l. Aceasta provoacă afectarea întoarcerii venoase, edem al peretelui intestinal și, dacă nu este tratată, hemoragie, obstrucție intestinală și gangrenă.

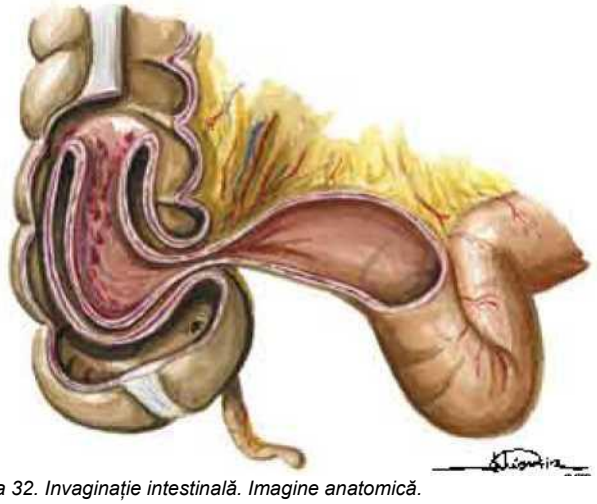


Figura 32. Invaginație intestinală. Imagine anatomică.

CLINICĂ .
Se manifestă prin apariția bruscă a unor dureri abdominale intense, colicative, episoade de plâns, încovoiere a picioarelor și paloare. Pe măsură ce afecțiunea progresează, copilul devine mai slăbit, mai somnolent și mai letargic. Vărsăturile sunt frecvente în stadiile inițiale.

În primele ore, pot exista scaune, deși dacă invaginația intestinală progresează, eliminarea gazelor și a scaunului încetează. Până la 60% dintre sugarii afectați pot avea scaune care conțin sânge roșu proaspăt și mucus („scaune cu jeleu de coacăze").

Dacă tratamentul nu este instituit, în stadiile avansate poate apărea o stare asemănătoare șocului, cu puls slab, febră mare, respirație neregulată etc. (MIR 02-03, 201; MIR 97-98F, 47; MIR 05-06; 19) .

EXPLORARE FIZICĂ .
O masă alungită și dureroasă este localizată în hipocondrul drept, cu axul său major cefalocaudal. Prezența mucusului sanguinolent la retragerea degetului după un tuș rectal susține diagnosticul.

DIAGNOSTIC .
- Istoric medical și examen fizic.
- Radiografie abdominală simplă: zonă cu densitate crescută în hemiabdomenul drept și distensie a anselor în cel stâng.

- Clismă baritată: defect de umplere la nivelul capului invaginației. În unele cazuri, se poate observa o coloană filiformă de bariu și o imagine spiralată care coincide cu capul invaginației („semnul arcului spiralat").
- Ecografie abdominală: imagine în formă de gogoașă sau țintă în secțiune transversală (MIR 01-02, 186) .

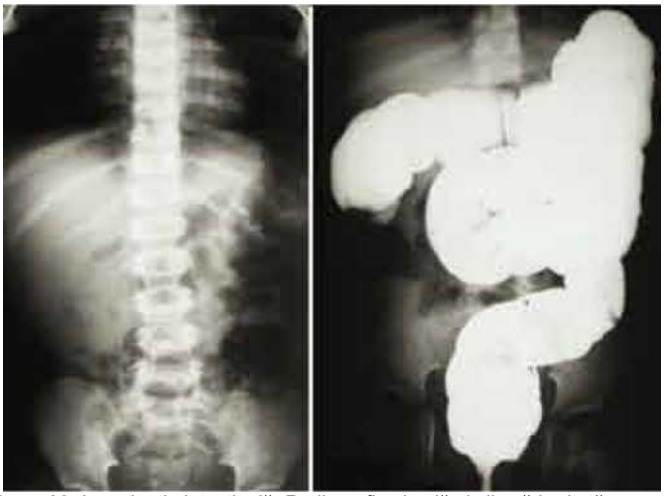


Figura 33. Invaginație intestinală. Radiografie simplă și clismă baritată.

TRATAMENT .
1) Dacă invaginația este secundară, cauza subiacentă va fi corectată.
2) Dacă invaginația intestinală este primară, după diagnosticare, aceasta trebuie redusă după cum urmează:
   - Dacă evoluează de mai puțin de 48 de ore și nu există semne de perforație, se va efectua o reducere hidrostatică, care se poate face prin clismă baritată și control radiologic sau cu aer sau soluție salină și control cu ultrasunete.
   - Dacă există semne de perforație intestinală, șoc, pneumatoză intestinală sau distensie abdominală cu o durată mai mare de 48 de ore , este preferabilă corecția chirurgicală.

Figura 34. Invaginație intestinală. Imagine ecografică.

PROGNOZĂ .
Invaginația intestinală netratată la un sugar este aproape întotdeauna fatală.

4.8. Intoleranță/alergie la proteinele din laptele de vacă.

CONCEPTE
- Intoleranța alimentară este definită ca o reacție adversă nemediată de IgE, care apare după ingerarea unui aliment. Se prezintă exclusiv prin simptome digestive (diaree, sângerări rectale, vărsături, malabsorbție, dureri abdominale etc.).
- Pe de altă parte, o alergie alimentară este definită ca o reacție adversă mediată de IgE care apare după ingerarea unui aliment. Se prezintă cu simptome digestive și simptome alergice (urticarie, angioedem, bronhospasm și/sau anafilaxie). Sunt necesare cel puțin două expuneri la aliment pentru ca aceasta să apară. Este mai frecventă la pacienții atopici.

EPIDEMIOLOGIE .
Laptele de vacă este alimentul cel mai frecvent implicat în intoleranța alimentară și alergiile. Proteina cel mai frecvent implicată este beta-lactoglobulina, urmată de alfa-lactalbumină și cazeină.

DIAGNOSTIC .
Diagnosticul este în primul rând clinic. Simptomele apar dacă copilul intră în contact cu laptele de vacă și dispar după eliminarea acestuia . Aceasta este baza testelor de provocare alimentară.

TRATAMENT .
Aceasta implică înlocuirea formulei obișnuite cu o proteină hidrolizată din lapte. Simptomele alergice necesită tratament specific (antihistaminice, adrenalină subcutanată dacă este prezent angioedem).

În cazuri selectate de alergii alimentare multiple, s-a încercat tratamentul cu cromoglicat de sodiu (MIR 95-96F, 23) .

PROGNOZĂ .
Este favorabil. În 85% din cazuri dispare în primii ani de viață.

4.9. Diaree cronică.

Diareea cronică este definită ca diaree care durează mai mult de două săptămâni. Se disting următoarele mecanisme de producere: osmotic, secretor, motor și inflamator.

4.9.1. Diaree cronică post-gastroenterită (intoleranță tranzitorie la lactoză).

gastroenteritei invazive .

CLINICĂ .
După o perioadă de latență de 7-10 zile, scaunele devin apoase și acide, cu miros de oțet. Examenul fizic relevă un abdomen dilatat, amplificarea zgomotelor intestinale și un eritem perianal marcat (MIR 02-03, 200) .

DIAGNOSTIC .
În majoritatea cazurilor, suspiciunea clinică este suficientă. Pentru confirmare, putem utiliza teste de laborator precum analiza H2 în aerul expirat (eliminarea maximă a H2 la 90-120 de minute după administrarea lactozei), determinarea pH- ului fecal (de obicei sub 7), a acidului lactic fecal (crescut) sau detectarea corpilor reducători în scaun, cunoscută și sub numele de Clinitest, care este pozitivă (MIR 98-99, 188) .

În malabsorbția de zaharoză și izomaltază, corpii reducători din fecale sunt negativi, deoarece acestea sunt zaharuri nereducătoare.

TRATAMENT .
Eliminarea lactozei din dietă până la rezolvarea afecțiunii.

PREVENIREA .
Scopul său este de a realiza regenerarea timpurie a enterocitelor afectate. Constă în hidratarea adecvată a pacienților cu gastroenterită (înlocuirea fluidelor și electroliților) și asigurarea nutriției timpurii acestora folosind o dietă normală, în funcție de vârsta și toleranța copilului.

4.9.2. Diaree cronică nespecifică.

PATOGENEZĂ .
creșterea peristaltismului intestinal . Apare de obicei la copiii cu antecedente familiale de sindrom de intestin iritabil.

MANIFESTĂRI CLINICE .
De obicei, apare la copiii sănătoși cu vârste cuprinse între șase luni și doi ani și jumătate și dispare înainte de vârsta de patru ani.

Pacientul are între 3 și 10 scaune pe zi (de obicei mai puțin de 5), care sunt lichide, fără miros neplăcut și conțin mucus, fibre vegetale nedigerate și granule de amidon, dar nu prezintă sânge, leucocite sau eozinofile. În ciuda diareei, nu există letargie sau deshidratare, iar pacientul continuă să ia în greutate. Dacă apare o pierdere în greutate, cel mai probabil aceasta se datorează unei încercări de a trata diareea prin restricții alimentare.

DIAGNOSTIC .
Se diagnostichează în principal clinic. Toate datele de laborator, atât cele din sânge, cât și cele din scaun, sunt de obicei normale.

TRATAMENT .
Părinții trebuie informați că afecțiunea este benignă și autolimitată. Se recomandă o dietă normală, cu restricții privind consumul de sucuri de fructe preparate comercial, deoarece capacitatea lor osmotică ridicată poate crește frecvența scaunelor.

PROGNOZĂ .
Foarte bine, cu dispariția diareei înainte de 4-5 ani (MIR 97-98F, 52) .

4.10. Boala celiacă (enteropatie sensibilă la gluten).

CONCEPT .
Boala celiacă este o intoleranță permanentă la gliadină, o proteină care se găsește în gluten. Această proteină se găsește în grâu, orz, secară, ovăz și triticale (un amestec de grâu și secară).

PATOGENEZĂ .

Figura 35. Patogeneza bolii celiace.

PREDISPOZIȚIE INDIVIDUALĂ .
Condiționat de anumite haplotipuri HLA. În Spania, cele mai frecvent implicate sunt alelele DQ2 și DQ8. Alte tipuri HLA asociate includ: B8, DR3, DR4 și DR7.

RĂSPUNS IMUN ANORMAL .
Expunerea la gliadină sensibilizează limfocitele din lamina propria, care apoi produc diverși anticorpi. Cei mai sensibili și specifici sunt anticorpii IgA anti-transglutaminază. Alții includ anticorpi anti-gliadină, anti-endomisial și anti-reticulină.

LEZIUNE VILOASĂ .
Duodenul și jejunul sunt afectate continuu. Cea mai timpurie modificare histologică este apariția unui infiltrat inflamator în lamina propria, în detrimentul limfocitelor T. Ulterior, apare hiperplazia criptelor și, în cele din urmă, atrofia viloasă.

MANIFESTĂRI CLINICE .
Cea mai frecventă vârstă de debut este între 6 luni și 2 ani de la începerea ingerării de gluten. Tabloul este foarte variabil, de la cazuri severe la cazuri subclinice, în care diagnosticul se pune la vârsta adultă.

Majoritatea copiilor prezintă diaree cu scaune voluminoase, păstoase. Aceasta poate fi, de asemenea, însoțită de stagnare a creșterii în greutate și uneori și a înălțimii, scăderea masei musculare, în special în zonele proximale, vărsături, anorexie, paloare, iritabilitate și distensie abdominală semnificativă. Alte simptome includ dureri abdominale, prolaps rectal, hipoplazie a smalțului, ulcere orale și iscoabe (MIR 98-99, 177) .

Există o prevalență crescută a bolii celiace la copiii cu deficit selectiv de IgA, diabet zaharat, artrită cronică juvenilă, dermatită herpetiformă, hipotiroidism, sindrom Turner, sindrom Williams și sindrom Down (MIR 98-99F, 191) .

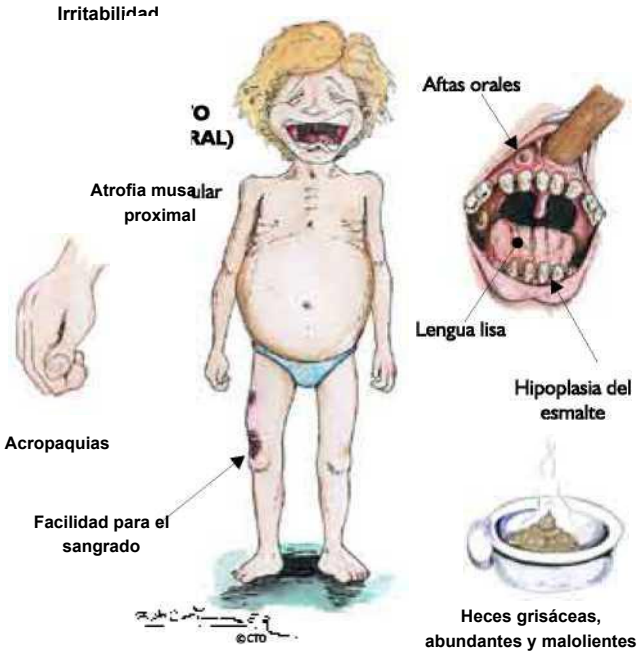


Figura 36. Boala celiacă.

DIAGNOSTIC .

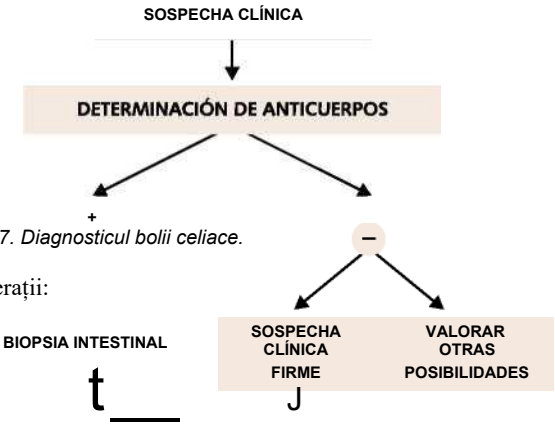


Figura 37. Diagnosticul bolii celiace.

Considerații:

1. Cei mai sensibili și specifici anticorpi sunt anticorpii IgA anti-transglutaminază. La subiecții cu deficit selectiv de IgA, se va testa varianta IgG a acestor anticorpi.
2. O biopsie intestinală este un test necesar pentru stabilirea diagnosticului de boală celiacă. Aceasta va fi efectuată cel puțin o dată în timp ce pacientul consumă gluten. În cazurile dubioase , va trebui confirmată recuperarea histologică după retragerea glutenului și/sau recurența leziunilor după o provocare de gluten.

TRATAMENT .
Dietă strict fără gluten pe viață (MIR 02-03, 196) .

URMARE .
- Evoluția clinică.
- Testarea periodică a anticorpilor. Aceasta ajută la evaluarea aderenței la dietă. Consumul de gluten menține boala activă, ducând la o creștere a nivelului de anticorpi.

4.11. Sindromul Reye.

Sindromul Reye este caracterizat prin dezvoltarea encefalopatiei acute și a degenerării grase a ficatului. Frecvența sa a scăzut semnificativ în ultimii ani.

ETIOLOGIE .
Este o afecțiune cu afectare multiplă de organe în care leziunea apare în principal la nivel mitocondrial.

S-a sugerat o relație etiologică între infecțiile virale și consumul de aspirină cu dezvoltarea ulterioară a sindromului Reye, prin urmare, ar fi prudent să se evite utilizarea aspirinei la pacienții cu gripă sau varicelă (MIR 98-99, 185) .

Există un număr mare de boli metabolice al căror tablou clinic este similar cu sindromul Reye și care, prin urmare, trebuie luate în considerare în diagnosticul diferențial (defecte în metabolismul beta-oxidării acizilor grași și ciclul ureei).

MANIFESTĂRI CLINICE .
Acest sindrom apare la copiii anterior sănătoși cu vârsta cuprinsă între 4 și 12 ani care au contractat o infecție a tractului respirator superior, în special infecții *gripale de tip B* (90% din cazuri) sau varicelă (5-7%).

La cinci până la șapte zile după debutul acestei infecții și pe măsură ce pacientul începe să se recupereze, apar vărsături bruște și persistente. Acestea sunt urmate de delir, comportament agresiv și stupoare, care se pot agrava, ducând la convulsii, comă și deces. Nu există deficite neurologice focale. Este prezentă hepatomegalie ușoară până la moderată cu afectare a funcției hepatice, dar nu există icterul.

Există o gradare clinică în cinci stadii (I până la V), în funcție de gradul de deteriorare a nivelului de conștiență, foarte similară cu gradarea clasică a stadiilor de comă (de la somnolență la comă profundă cu rigiditate decerebrată) (MIR 94-95, 47) .

DIAGNOSTIC .
- Constatări de laborator: Transaminazele, CPK și LDH sunt crescute. Activitatea glutamat dehidrogenazei mitocondriale (GDH) este semnificativ crescută în ser. Amoniacul este crescut, iar dacă crește de trei ori sau mai mult, este foarte probabil ca pacientul să intre în comă. Poate fi prezentă hipoglicemie. Bilirubina este de obicei normală.
- Lichidul cefalorahidian: doar presiune crescută.
- Anatomie patologică: se observă un ficat cu acumulare de grăsime microveziculară, iar în imaginea ultrastructurală, umflarea mitocondriilor atât la nivelul ficatului, cât și al creierului.
- În cazurile severe sau atipice, și mai ales dacă au sub 1-2 ani, trebuie efectuată o biopsie hepatică pentru a exclude o boală hepatică toxică sau metabolică.

TRATAMENT .
Funcția hepatică afectată și edemul cerebral trebuie tratate.
1) În cazurile ușoare (în majoritatea cazurilor), observarea este suficientă .
2) În cazuri grave:
   - Administrarea intravenoasă de glucoză.
   - Tratați coagulopatia, dacă este prezentă, cu vitamina K, plasmă proaspătă congelată și transfuzie de trombocite.
   - Tratați edemul cerebral prin restricționarea aportului de lichide și, în cazuri severe, prin hiperventilație și monitorizare strictă a PIC (trebuie menținută sub 20 mmHg); chiar și prin administrare de manitol și inducerea comei barbiturice cu pentobarbital.

PROGNOZĂ .
Durata și intensitatea tulburării funcției cerebrale în faza acută a bolii reprezintă cel mai bun indicator al prognosticului final.

TEMA 5. NEFROLOGIE ȘI UROLOGIE.

5.1. Infecție a tractului urinar.

EPIDEMIOLOGIE .
Este mai frecventă la fete, cu excepția primului an de viață și, în special , în perioada neonatală, unde este mai frecventă la băieți (MIR 02-03, 198) .

ETIOLOGIE .
Acestea sunt cauzate de bacterii din flora bacteriană proprie a colonului, în principal bacterii gram -negative. Cel mai frecvent agent este *E. coli.* Alții *includ Klebsiella, Proteus* și Enterococcus.

CLINICĂ .
Există trei forme de bază de ITU:
- Bacteriuria asimptomatică, cum ar fi o cultură de urină pozitivă fără simptome asociate, este o afecțiune benignă care nu provoacă leziuni renale, cu excepția femeilor însărcinate.
- Infecție a tractului urinar inferior (ITU) sau cistită, care se poate manifesta prin disurie, polakiurie, urgență urinară, tenesmus,

hematurie terminală, durere suprapubiană și incontinență.
- Infecție urinară superioară sau pielonefrită, în care apar febră, dureri abdominale sau lombare, stare generală de rău, vărsături și uneori diaree.

Tabloul clinic al ITU este cu atât mai nespecific cu cât pacientul este mai tânăr; la vârste mai înaintate, manifestările sale sunt mai asemănătoare cu cele ale adulților.

DIAGNOSTIC .
- Suspiciune clinică.
- Analiză simplă de urină: Prezența leucocituriei și a nitriților pozitivi, precum și pozitivitatea esterazei leucocitare sunt sugestive pentru ITU, crescând specificitatea dacă toate trei sunt asociate.
- Cultivarea unei probe de urină obținute folosind cea mai sterilă tehnică posibilă oferă un diagnostic definitiv. De la cea mai puțin sterilă la cea mai sterilă, tehnicile de recoltare a uroculturii sunt:
  - Pungă de colectare: pragul de pozitivitate este $>10^5$ UFC/ml. Acest lucru se aplică sugarilor. Este necesară confirmarea printr-o altă tehnică de colectare, mai precisă.
  - Urinare spontană medie: pragul de pozitivitate este $>10^5$ UFC/ml. Necesită control voluntar al sfincterului.
  - Cateterizare uretral: pragul de pozitivitate este >50.000 UFC/ml.
  - Puncție suprapubiană: identificarea oricărei colonii este considerată pozitivă.

- Hemoleucogramă: prezența leucocitozei, VSH crescut și faza acută (CRP) sugerează afectarea urinară a tractului superior.

TRATAMENT .
- Infecție urinară inferioară. Durata tratamentului: 3-7 zile. Alternative posibile, toate pe cale orală:
  - Trimetoprim-sulfametoxazol.
  - Nitrofurantoină.
  - Amoxicilină-acid clavulanic.
  - Nitrofurantoină.

- Infecție urinară crescută. Durata tratamentului: 14 zile.
  - Cefiximă administrată oral: Mulți autori o consideră medicamentul de elecție. Este contraindicată în cazurile de sepsis secundar, vărsături recurente sau deshidratare.
    În aceste cazuri, trebuie utilizate antibiotice intravenoase, cum ar fi cefotaximă, ceftriaxonă, amoxicilină-acid clavulanic sau gentamicină.

EVALUARE ULTERIOARĂ .
Odată ce infecția tractului urinar s-a remis, trebuie efectuate studii imagistice pentru a identifica posibile modificări anatomice care predispun la infecție:
- Ecografie abdominală, pentru a exclude hidronefroza, abcesele renale sau perirenale.
- Cistouretrografie urinară (VCUG): Acest test este utilizat pentru a exclude refluxul vezicoureteral (RVU) și disinergia vezicii urinare. Este indicat la toți copiii sub 5 ani cu infecție a tractului urinar (ITU), cei cu ITU febrilă (indiferent de sex), toți bărbații cu ITU și fetele de vârstă școlară care au avut două sau mai multe ITU.
- Cistografia izotopică: La fel ca VCUG, este utilizată pentru a exclude pacienții cu RVU, dar are avantajul de a utiliza mai puține radiații, deci este indicată în special la fete.
- Scintigrafia renală cu DMSA este cea mai sensibilă metodă pentru demonstrarea prezenței cicatricilor renale. Aceasta este detectată la 50% dintre copiii cu pielonefrită acută în următoarele 5 luni (MIR 01-02, 188) și în până la 80-90% dintre cazurile cu RVU de grad mai mare decât II.

5.2. Refluxul vezicoureteral.

Este vorba despre fluxul retrograd al urinei din vezica urinară în ureter și pelvis renal. Refluxul reflux urinar (RVU) predispune la infecții ale tractului urinar. Reacția inflamatorie declanșată poate duce secundar la cicatrici. Dacă aceste cicatrici sunt extinse, funcția renală va fi afectată (nefropatie de reflux) (MIR 99-00F, 142) . Această afecțiune este una dintre cele mai frecvente cauze ale hipertensiunii arteriale în copilărie.

FIZIOPATOLOGIE .

Reflux primar. Acesta se datorează anomaliilor joncțiunii ureterovezicale.
Reflux secundar . Există mai multe cauze, cum ar fi:
- Duplicație ureterală. Refluxul ureteral reflux ureteral (RVU) apare de obicei în ureterul care drenează polul inferior al rinichiului.
- Diverticuli ureterali.
- Ureter ectopic.
- Ureterocel.
- Vezică neurogenă.
- Rinichi multichistic displazic.
- Agenezie renală.
- Valvele uretrale posterioare: Aceasta este cea mai frecventă cauză de uropatie obstructivă severă la copii (MIR 95-96F, 113) . Afectează doar bărbații. Progresează spre boală renală în stadiu terminal în 30%. Este asociată cu reflux vezicoureteral (RVU) în 50% din cazuri.
  Diagnosticul se pune:
  - In utero, prin detectarea hidronefrozei cu oligohidramnios prin ecografie prenatală.
  - Neonatal, la detectarea unui bărbat cu o masă suprapubiană și un jet urinar slab sau care se scurge.

Refluxul vezicoureteral (RVU) are o componentă familială, deoarece 35% dintre frații cu RVU îl prezintă, chiar dacă sunt asimptomatici. Este recomandabil să se efectueze screening la toți frații asimptomatici cu vârsta de 3 ani sau mai mici, precum și la cei cu infecție a tractului urinar (ITU).

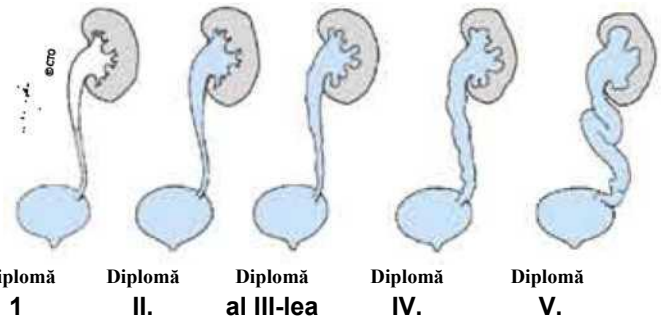


Figura 38. Gradele de reflux vezicoureteral.

CLASIFICARE .
Se bazează pe imaginea obținută prin CUMS (MIR 98-99, 139) . Există o clasificare în cinci grade care are implicații prognostice și terapeutice (cu cât gradul de reflux este mai mare, cu atât este mai mare probabilitatea de afectare renală):

- Gradul I: reflux în partea distală a unui ureter nedilatat.
- Gradul II: reflux către sistemul colector superior, fără dilatare .
- Gradul III: reflux cu dilatare ureterală, umflarea fornixului calicial sau ambele.
- Gradul IV: reflux într-un ureter intens dilatat.
- Gradul V: reflux masiv cu dilatare și tortuozitate ureterală și obliterarea detaliilor caliciale.

EVOLUȚIE .
În refluxul de gradul I și II la pacienții fără dilatare ureterală, anatomia regiunii vezicoureterale este de obicei aproape normală , iar în aproximativ 80% din cazuri refluxul dispare spontan pe măsură ce copilul se maturizează.
Posibilitatea dispariției spontane scade odată cu gradul de reflux, dilatarea ureterală și existența unor modificări morfologice.

TRATAMENT .
Obiectivele sale sunt prevenirea pielonefritei, a leziunilor renale și a consecințelor acestora. Alegerea tratamentului depinde de:

- Profilaxia antibiotică continuă este piatra de temelie a tratamentului copiilor cu reflux vezicoureteral (RVU) ușor. Se pot utiliza doze mici de trimetoprim-sulfametoxazol, trimetoprim, amoxicilină sau amoxicilină-acid clavulanic. Acest tratament trebuie continuat până la dispariția refluxului.
- În cazurile secundare și în acele cazuri primare care, datorită gradului și repercusiunilor morfologice la nivel renal, se așteaptă să nu dispară și/sau să afecteze în continuare rinichiul, se va opta pentru intervenția chirurgicală (MIR 99-00F, 188; MIR 98-99, 180) .

Figura 39. Reflux vezicoureteral.

5.3. Scrot acut

La bărbat, o umflare dureroasă a scrotului este denumită scrot acută, iar diagnosticul diferențial include: torsiunea testiculară, torsiunea apendicelui testicular, hernia inghinală incarcerată, epididimită sau orhiepididimită.

Torsiune testiculară.
Este cea mai frecventă cauză a scrotului acut la copiii cu vârsta de 12 ani sau peste.

FIZIOPATOLOGIE
Aceasta se datorează fixării insuficiente a testicululuui, deoarece tunica vaginală este redundantă, permițând o mobilitate excesivă a gonadei. Fixarea anormală este de obicei bilaterală.

CLINICĂ .
- Durere acută și intensă, însoțită de greață și vărsături.
- Scrotul apare umflat și eritematos, cu o regiune inghinală normală .
- Absența reflexului cremasterian.
- De obicei, nu există febră sau simptome urinare asociate (MIR 01-02, 187) .

DIAGNOSTIC .
Este clinic, cu un grad ridicat de suspiciune, dar următoarele pot fi utilizate ca date complementare:
- Ecografie Doppler, pentru evaluarea fluxului și morfologiei testicului (MIR 99-00, 188).
- Scintigrafia fluxului sanguin testicular.

TRATAMENT .
Aceasta este o urgență chirurgicală. Dacă afecțiunea a durat mai puțin de 4-6 ore, se poate încerca derotarea manuală sub anestezie. Totuși, dacă durata este mai mare sau reducerea manuală a eșuat, se va efectua o intervenție chirurgicală cu fixarea testicului afectat și a testicului contralateral, chiar dacă acesta nu s-a răsucit. Dacă se suspectează viabilitatea testiculară, se va efectua orhiectomie.

Torsiunea apendicelui testicular.
Este cea mai frecventă cauză a scrotului acut între vârstele 2-11 ani.

Apendicele testicular este o rămășiță a structurilor mülleriene care este atașată de polul superior al testicului.

Când apare torsiunea, se dezvoltă treptat durere, însoțită de un reflex cremasterian și sensibilitate la palparea polului superior al testicului afectat. Ocazional, o decolorare albăstruie este vizibilă prin pielea scrotului. O scanare de flux sau o ecografie Doppler vor arăta un flux normal.

Tratamentul constă în repaus și analgezie cu antiinflamatoare timp de 5 zile, dar dacă se suspectează în mod rezonabil torsiunea testiculară, trebuie efectuată mai întâi explorare chirurgicală.

EPIDIDIMITĂ .
Este cea mai frecventă cauză a durerii scrotale acute la bărbații tineri activi sexual și reflectă ascensiunea germenilor *(Chlamydia ,* gonococ) din uretră către epididim.

Se manifestă ca o umflare dureroasă a scrotului, posibil însoțită de febră și simptome urinare, cu absența reflexului cremasterian și palparea dureroasă a cozii epididimale. Se prezintă cu modificări nespecifice ale sedimentului urinar și ocazional cu culturi pozitive. Tratamentul, pe lângă analgezice și antiinflamatoare, include utilizarea antibioticelor.

5.4. Sindromul hemolitic-uremic

ETIOLOGIE .
Este aproape întotdeauna precedată de gastroenterita enteroinvazivă cauzată de *E. coli* serotipul O157:H7, deși au fost descrise și cazuri precedate de *Shigella , Salmonella , Campylobacter și unele virusuri.* A fost descrisă și asocierea sa cu ingerarea anumitor medicamente (contraceptive orale) sau boli sistemice (LES, hipertensiune arterială malignă, preeclampsie , nefrită de radiații) . În cazurile în care nu există diaree precedentă sau în unele cazuri familiale, se suspectează absența unui factor plasmatic care stimulează producția de prostaciclină (PGI2).

PATOGENEZĂ .
Leziunile endoteliale capilare și arteriolare ale rinichiului se produc cu formarea de trombi plachetari intravasculari cu trombopenie consumptivă și anemie microangiopatică.

CLINICĂ .
La cinci până la zece zile după episodul declanșator, apar paloare, iritabilitate, slăbiciune, letargie și oligurie. La examinare, pacientul - prezintă semne de anemie variabilă cu diateză hemoragică și dovezi de insuficiență renală (MIR 02-03, 193) .

DIAGNOSTIC .
- Anemie de grad variabil cu schistocite.
- Trombocitopenie.
- Testele de coagulare sunt normale sau prezintă modificări minime .
- Studiul de urină arată microhematurie ușoară și proteinurie cu date analitice de insuficiență renală.
- Biopsia renală este indicată în cazurile de insuficiență renală prelungită sau când aceasta nu coexistă cu trombocitopenie.

TRATAMENT .
- Dializa peritoneală.
- Transfuzie de globule roșii și/sau trombocite.
- Utilitatea prostaciclinei administrate intravenos a fost propusă în studii experimentale.

PROGNOZĂ .
Funcția renală se recuperează la 90% dintre pacienți.

TEMA 6. HEMATOONCOLOGIE PEDIATRICĂ

6.1. Informații generale despre tumorile infantile.

INCIDENȚĂ .
În ordinea frecvenței:
1) Leucemii: Acestea sunt cel mai frecvent tip de cancer la copii, reprezentând 30% din cazurile de oncologie pediatrică. Dintre acestea, 97% sunt acute (77% sunt limfoblastice acute și 20% sunt mieloblastice) și 3% sunt mieloide cronice.
2) Tumori cerebrale (20%): astrocitom, cel mai frecvent (care poate fi localizat în trunchiul cerebral, cerebel sau emisferele cerebrale) și meduloblastom cerebelos. Cea mai frecventă localizare a tumorilor cerebrale este infratentorială (în fosa posterioară) în 60%. (Vezi capitolul despre Neurologie).
3) Limfoame (14%): 8% non-Hodgkin; 7% Hodgkin.
4) Sistem nervos simpatic: neuroblastoame (10%).
5) Tumori renale: Wilms (8%) și sarcoame de țesuturi moi (8%).
6) Tumori osoase (7%): osteosarcom și sarcom Ewing. (Vezi capitolul

despre Traumatologie).

7) Altele: retinoblastom (vezi capitolul Oftalmologie). (MIR 95-96, 126)

Majoritatea acestor tumori sunt studiate în alte capitole (vezi referințele anterioare), neuroblastomul și unele tipuri de tumori renale fiind evidențiate în acesta (datorită incidenței lor la copii).

Există numeroase patologii care sunt asociate cu un risc ridicat de neoplasme.

6.2. Neuroblastom.

INCIDENȚĂ .

Este cea mai frecventă tumoră solidă extracraniană la copii. Vârsta medie la momentul diagnosticării este de doi ani (90% au sub 5 ani).

LOCAȚIE .

- Cea mai frecventă localizare este abdomenul (70%), unde este cea mai frecventă tumoră malignă la copii. În abdomen, 50% sunt localizate în glanda suprarenală.
- Alte localizări: torace și mediastin posterior (20%), nazofaringe.

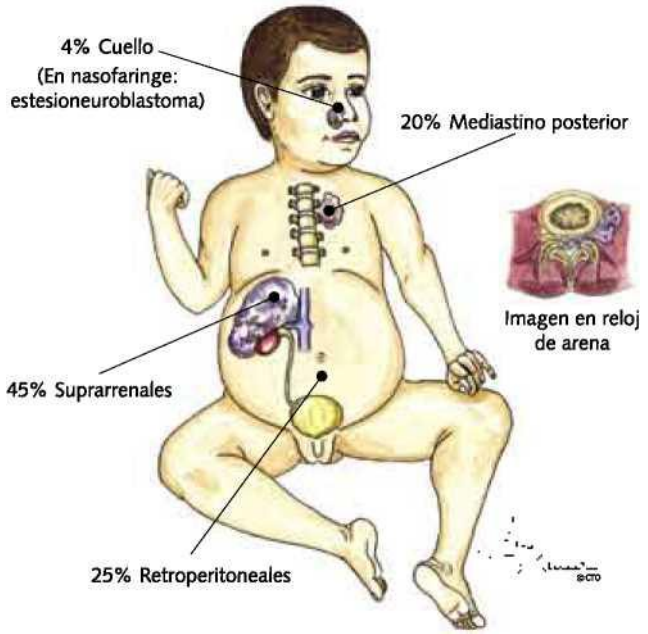


Figura 40. Localizarea neuroblastomului.

CLINICĂ .

Depinde de locație și de producția de catecolamine. 1) Derivat din locație:

- Abdomen: masă abdominală (cea mai frecventă manifestare) cu/fără hepatomegalie, în funcție de prezența sau nu a metastazelor. Sindromul Pepper a fost descris la sugari din cauza afectării difuze a ficatului cu hepatomegalie.
- Mușchii paravertebrali pot provoca simptome de compresie a măduvei spinării.
- Torace, acestea sunt adesea descoperite atunci când se efectuează o radiografie toracică din alt motiv.
- Problemele capului și gâtului pot provoca sindromul Horner.
- Nazofaringian (estesioneuroblastom) se manifestă de obicei ca epistaxis.

2) Sindroame complexe:

- Sindromul opsoclonus-mioclonus (sindromul Kinsbourne) este caracterizat prin ataxie, spasme mioclonice cu mișcări oculare conjugate în spasme tulburate (opsoclonus) și dezvoltarea ulterioară a demenței progresive.
- Diaree severă ca urmare a producției de VIP (peptidă intestinală vasoactivă).
- Poate apărea și hipertensiune arterială (deși este relativ rară la pacienții cu neuroblastom; fiind mai frecventă în feocromocitom).
- Hematom liniar pe pleoapă (MIR 95-96F, 22) .

Aceste simptome nu influențează prognosticul.

DISEMINARE .

Cea mai frecventă localizare a metastazelor este pe cale limfatică și hematogenă, către ficat, măduvă osoasă și schelet. Nu sunt mai puțin frecvente metastazele la nivelul orbitei, provocând proptoză (sindromul Hutchinson); la nivelul durei mater, provocând hipertensiune intracraniană; și la nivelul pielii (sindromul Smith).

DIAGNOSTIC .

- Tomografie computerizată abdominală: tumoră cu densitate mixtă cu elemente solide și chistice (zone de hemoragie sau necroză) și calcificări în 80%.
- Valori crescute ale catecolaminelor urinare (acid homovanilic, acid vanililmandelic): o manifestare specifică a acestei tumori care apare la 90% dintre pacienți.
- Scintigrafie cu MIBG (metaiodobenzilguanidină) marcată cu un izotop radioactiv care absoarbe catecolaminele. La doze mai mari, poate fi un posibil tratament.
- punct de vedere anatomopatologic într-o probă obținută prin biopsie.

Aspirația măduvei osoase trebuie efectuată întotdeauna pentru a exclude afectarea măduvei osoase (MIR 05-06, 187) .

ANATOMIE PATOLOGICĂ .

Este o tumoră derivată din celulele crestei neurale, compusă din celule mici cu grade variabile de diferențiere nervoasă. Din punct de vedere histologic, prognosticul depinde de cantitatea de stromă, gradul de diferențiere și rata mitotică din celulele tumorale.

Parenchimul tumoral are tendință spre hemoragie intraneoplazică, care se manifestă prin zone de necroză și calcificare.

FACTORI PROGNOSTICI (MIR 00-01, 227) .

1) Prognostic bun:
   - Diagnostic la copiii sub 1 an.
   - Localizare la nivelul gâtului, mediastinului posterior sau pelvisului.
   - HVA/VMA <1 (VMA vanilmandelic, HVA homovalin).
   - Aneuploidia ADN-ului.
   - Absența deleției brațului scurt al cromozomului 1.
   - Stadiile I, II și IV.

2) Prognostic nefavorabil:
   - Localizare în abdomen.
   - Niveluri crescute de enolază serică.
   - Niveluri crescute de feritină.
   - Amplificarea oncogenei n-myc.
   - Etapele III, IV
   - Ștergerea brațului scurt al cromozomului 1.
   - Defecte ale receptorilor de creștere nervoasă.

Regresii spontane au fost descrise la copii sub un an cu stadiile I și IV.

STADIALIZARE ȘI TRATAMENT .

Stadializarea conform Sistemului Internațional de Stadializare a Neuroblastomului (INSS):

I Situat în organul de origine.
II Dincolo de structura de origine, fără a traversa linia mediană și cu sau fără afectarea ganglionilor limfatici ipsilaterali (IIA) (IIB).
III Dincolo de linia mediană, cu/fără afectarea ganglionilor limfatici.
IV Metastaze la nivelul oaselor, măduvei osoase, ficatului, pielii, ganglionilor limfatici distali sau altor locuri.

Tumoră în stadiul I sau II la un copil sub 1 an cu metastaze la nivelul ficatului, pielii sau măduvei osoase.

Îndepărtarea chirurgicală trebuie întotdeauna luată în considerare, dacă este necesar, după administrarea chimioterapiei în tumorile inoperabile.

Ulterior, și în funcție de stadiu, pot fi utilizate diferite scheme terapeutice care includ chimioterapie și/sau radioterapie pentru boala reziduală.

Ratele actuale de supraviețuire sunt în jur de 55%, în funcție de factorii prognostici.

6.3. Tumori renale.

TUMORA WILMS .

Este a doua cea mai frecventă tumoră malignă abdominală la copii .

Asocierea sa cu malformațiile congenitale este importantă:

- Anomalii genitourinare.
- Hemihipertrofie.
- Aniridie.
- Sindromul WAGR (Wilms, aniridie, malformații genito-urinare și retard mintal) (MIR 97-98F, 24).
- Sindromul Dennys Drash (Wilms, nefropatie și anomalii genito-urinare).
- Sindromul Beckwith-Wiedemann.

Se pot constata deleții ale cromozomului 11. Poate fi bilaterală (în special în formele familiale, 5%) (MIR 96-97, 215) .

TIPURI HISTOLOGICE .

- Favorabil: când predomină celulele epiteliale și elementele stromale.
- Nefavorabil: anaplazic. În 85% din cazuri, acest tip histologic este asociat cu o mutație a genei supresoare tumorale p53 .
- Sarcomul cu celule clare este un subtip cu un prognostic foarte slab, datorită tendinței sale de a metastaza la nivelul osului.

CLINICĂ .

- Masă abdominală asimptomatică: acesta este cel mai frecvent simptom. Pacienții cu tumoare Wilms sunt, în general, ceva mai în vârstă decât cei cu neuroblastom și par mai puțin bolnavi (MIR 01-02, 189; MIR 97-98F, 13) .
- Tensiunea arterială crescută în 60% din cazuri se datorează compresiei arterei renale de către tumoră.
- Hematurie macroscopică sau microscopică în 10-25%.
- Ocazional, policitemie datorată producției de eritropoietină.
- Hemoragie intratumorală după un traumatism.

DISEMINARE .

Cel mai frecvent loc de metastază este plămânul. În momentul diagnosticului, metastazele pulmonare se observă la 10-15% dintre pacienți (mai frecvent decât în neuroblastom).

DIAGNOSTIC .

- Tomografie computerizată: permite confirmarea originii intrarenale a tumorii, precum și a extinderii acesteia, posibila afectare a venei cave inferioare și integritatea rinichiului contralateral.
- Aspirație cu ac fin a masei tumorale (nu s-a demonstrat că crește riscul de diseminare de-a lungul tractului de puncție). Biopsia nu trebuie efectuată deoarece ruptura capsulei renale modifică stadiul. Histologic, este o tumoră cu celule mici și rotunde.
- În studiul de stadializare, trebuie efectuat un studiu radiologic toracic (pentru a exclude metastazele pulmonare) și o scintigrafie osoasă în cazul unui sarcom cu celule clare.

STADIALIZARE ȘI TRATAMENT .

Se efectuează conform Studiului Național al Tumorilor Wilms (NWTS).
I: limitat la rinichi, cu capsulă intactă și excizie completă .
II: dincolo de rinichi, dar cu capsulă intactă și excizie completă .
III: Resturi tumorale postoperatorii, fără afectare hematogenă.
IV: metastaze hematogene, cel mai frecvent pulmonare.
V: afectare bilaterală.

În funcție de stadiu, tratamentul implică intervenție chirurgicală, chimioterapie și/sau radioterapie.

PROGNOZĂ .

Aceștia sunt indicatori ai unui prognostic bun:

- Tip histologic favorabil.
- Etapele I și II.
- Vârsta sub 2 ani.
- Masă tumorală mică.

NEFROM MEZOBLASTIC (TUMORA BOLANDE) .

Este o tumoră congenitală benignă care derivă din țesuturile fetale, așa că este diagnosticată în perioada neonatală.

Se manifestă ca o masă renală mare care produce renină și este mai frecventă la bărbați. Tratamentul este chirurgical.

TEMA 7. BOLI INFEȚIOASE.

7.1. Boli exantematoase și boli înrudite.

7.1.1. Exantem brusc, roseola infantum sau boala 6 .

ETIOLOGIE .

Agentul său principal este virusul herpes tip 6, deși există și cazuri secundare la virusul herpes tip 7.

EPIDEMIOLOGIE .

Afectează în principal copiii sub 2 ani.

CLINICĂ .

- 1) Faza febrilă: Caracterizată prin febră mare, fără focar aparent și stare generală bună. Durează 3-4 zile.
- 2) Faza exantematoasă. Brusc, copilul devine afebril și apare un exantem maculopapular slab confluent, care afectează toracele, abdomenul și rădăcina membrelor (MIR 00-01F 187; MIR 95-96, 127) .

DIAGNOSTIC .

- În primul rând clinic.
- Hemoleucogramă: Leucocitoză cu neutrofilie în primele 24-36 de ore de evoluție. După 48 de ore apare modelul viral tipic de leucopenie cu neutropenie absolută și limfocitoză relativă.

COMPLICAȚII .

Crize febrile (MIR 01-02, 179) .

7.1.2. Eritem infecțios (a 5-a boală sau megaloeritem).

ETIOLOGIE .

Parvovirusul B19.

EPIDEMIOLOGIE .

Este o boală tipică vârstei școlare (5-15 ani).

CLINICĂ .

Pacientul este afebril. Erupția cutanată evoluează în trei stadii:

- Faza inițială sau „de palmă”: eritem al ambilor obraji.
- Faza intermediară: apariția elementelor maculopapulare și eritematoase pe trunchi și extremități.
- A treia fază este cea mai caracteristică. Se caracterizează printr-o curățare centrală a leziunilor, dându-le un aspect dantelat sau reticulat, fără descuamare.

COMPLICAȚII .

- Artrita și artralgia articulațiilor mari și mici, în special la femei.
- Dacă afectează o femeie însărcinată susceptibilă, poate provoca avorturi spontane sau hidrops fetal.
- La pacienții cu anemii constituționale, poate provoca crize aplastice severe.

TRATAMENT .

Simptomatic.

7.1.3. Boala Kawasaki (sau sindromul ganglionilor limfatici mucocutanați).

ETIOLOGIE .

Cauza sa este în prezent necunoscută, deși se sugerează că ar putea fi secundară afectării imune a endoteliului mediate de superantigene (MIR 98-99, 184). Acestea ar fi produse de diverși agenți infecțioși, cum ar fi coronavirusul uman de tip New Haven.

EPIDEMIOLOGIE .

Apare de obicei la copiii sub cinci ani. În Statele Unite, este cea mai frecventă cauză a bolilor valvulare cardiace dobândite.

CLINICĂ .

Se prezintă de obicei cu febră mare care durează mai mult de cinci zile, conjunctivită bilaterală nepurulentă, limfadenopatie nedureroasă, buze eritematoase, uscate și crăpate și o erupție cutanată (maculopapulară, morbiliformă, urticariană sau similară cu cea din eritemul multiform). După câteva zile, mâinile și picioarele devin edematoase, umflate și dureroase. Între prima și a treia săptămână, descuamarea pielii apare de obicei pe vârful degetelor, palme și tălpi. Iridociclita, iritabilitatea și

afectarea articulațiilor sunt asocieri frecvente.

Cea mai gravă manifestare este afectarea cardiacă, care apare în 10-40% din cazuri. Vasculita coronariană se dezvoltă în primele două săptămâni, urmată de formarea de anevrisme în formă de „rozariu cu mărgele" (25%). Alte consecințe includ ischemia miocardică, infarctul miocardic sau ruptura de anevrism, pericardita , endocardita, miocardita, insuficiența cardiacă și aritmiile .

DIAGNOSTIC .

- Diagnosticul se stabilește pe baza respectării criteriilor clinice (MIR 03-04, 172; MIR 05-06, 185) .
- Constatări de laborator: În prima sau a doua săptămână, leucocitoza cu deplasare la stânga, trombocitoza și anemia sunt frecvente. Rata de sedimentare a eritrocitelor și proteina C reactivă sunt semnificativ crescute. Pot fi prezente proteinurie ușoară și piurie, precum și pleocitoză în lichidul cefalorahidian. Anticorpii antinucleari (ANA) și factorul reumatoid sunt negativi, iar nivelurile complementului sunt de obicei normale sau crescute. Nivelurile transaminazelor și bilirubinei pot fi ușor crescute.
- Ecocardiografia bidimensională; este cel mai util test pentru diagnosticarea afectării cardiace.

CRITERII DE DIAGNOSTIC .

Tabelul 14. Criterii de diagnostic pentru boala Kawasaki.

LA.	Febră care durează cel puțin 5 zile
B.	Prezența a cel puțin patru dintre următoarele cinci semne: 1. Conjunctivită bilaterală nepurulentă. 2. Alterări ale mucoasei orofaringelui, cu injecție faringiană; buze uscate cu fisuri, injectate sau ambele, și limbă „căpșună". 3. Modificări ale zonelor periferice ale extremităților, cum ar fi edemul și eritemul la nivelul mâinilor sau picioarelor, descuamarea periunghială. 4. Exantem, care începe pe trunchi; polimorf, nevezicular. 5. Limfadenopatie cervicală unilaterală.
C.	Boala nu poate fi explicată prin nicio altă cauză cunoscută.

Diagnostic clinic A+B+C

„sindrom Kawasaki incomplet" a fost recent inventat pentru a descrie cazurile în care sunt prezente febră și două criterii clinice. Acest diagnostic trebuie pus de medici cu o vastă experiență în gestionarea acestei afecțiuni.

PROGNOZĂ .

Excelent, cu condiția să nu existe afectare cardiacă. Rata medie a mortalității este de 0,5-2,8%, întotdeauna în raport cu afectarea arterelor coronare. 50% dintre anevrisme se vindecă în 1-2 ani.

Figura 41. Sindromul Kawasaki.

TRATAMENT .

- Gamaglobulină intravenoasă: produce o dispariție rapidă a simptomelor și previne apariția anevrismelor, cu condiția administrării în primele zece zile de evoluție.
- Salicilați: Aceștia trebuie administrați în timpul fazei febrile în doze antiinflamatorii. Ulterior, dozele antiplachetare trebuie administrate timp de 6-8 săptămâni, dacă nu există leziuni coronariene sau până la dispariția acestora.
- Alte tratamente: anticoagulare cu heparină sau dicumarol (la pacienții cu anevrisme mari), tromboliză cu streptokinază (în faza acută a trombozei arterelor coronare), bypass aortocoronarian (la pacienții simptomatici cu leziuni cu ocluzie de peste 75%).

7.1.4 Rujeolă.

ETIOLOGIE .

Paramixovirus (virus ARN).

EPIDEMIOLOGIE .

Perioada de contagiozitate maximă cuprinde faza prodromală, înainte de apariția erupției cutanate.

CLINICĂ .

- Perioada de incubație: Aproximativ 10 zile.
- Perioada prodromală. Aceasta include debutul febrei moderate, tusei seacă, rinitei și conjunctivitei cu fotofobie. În această fază, apar pete albicioase pe un halou eritematos în mucoasa subjugală, opusă molarilor inferiori; acestea se numesc pete Koplik și sunt considerate un semn patognomonic al rujeolei.
- Perioada exantematoasă. Apare o erupție maculopapulară confluentă, de culoare roșie aprinsă, care nu se palește la presiune; începe pe părțile laterale ale gâtului și în spatele urechilor. Evoluția sa este descendentă și centrifugă. Afectează palmele și tălpile. Din momentul apariției erupției, există o creștere bruscă a temperaturii corpului. Erupția se remite cu descuamare reziduală, furfuracee.

COMPLICAȚII .

Cele mai frecvente sunt:

- Otita medie acută.
- Pneumonie. Bronhopneumonia cauzată de suprainfecția bacteriană secundară este mai frecventă decât cea cauzată de virusul rujeolei (pneumonia cu celule gigante Hecht), care afectează persoanele imunocompromise.
- Neurologic. Encefalomielita (1/1000 cazuri de rujeolă) este mai frecventă decât *panencefalita sclerozantă subacută* (în zilele noastre rară).

• Anergie cutanată cu reactivarea unei tuberculoze preexistente .

Figura 42. Pete Koplik.

PREVENIREA ȘI TRATAMENTUL .

- Prevenție pasivă: Administrarea de imunoglobuline anti- rapil în decurs de 5 zile de la expunerea la o persoană infectată. Indicată pentru sugarii nevaccinați expuși, pacienții cu boli cronice și persoanele imunocompromise.
- Prevenție activă: vaccinul ROR.
- Tratament: simptomatic

7.1.5. Rubeolă (rujeolă germană sau rujeolă de trei zile).

ETIOLOGIE .

Virusul ARN din familia *Togaviridae* .

EPIDEMIOLOGIE .
Perioada de transmitere maximă variază de la 7 zile înainte de apariția erupției cutanate până la 7 sau 8 zile după apariția acesteia.

CLINICĂ .
- Incubație: 14 până la 21 de zile.
- Prodrom. Simptome catarale ușoare, cu febră scăzută până la moderată, conjunctivită fără fotofobie și enantem non-patognomonic (pete Forcheimer). Semnul cel mai caracteristic al acestei faze este limfadenopatia retroauriculară, cervicală posterioară și postoccipitală.
- Exantme. Este morbiliform și confluent pe față. Se rezolvă prin descuamare minimă (MIR 94-95, 78) .

COMPLICAȚII .
- Artrită. Apare de obicei la femei sau fete postpubertale. Afectează în principal articulațiile mici (articulațiile metacarpofalangiene).
- Encefalită (1/6000 boli).
- Trombocitopenie.

PREVENIREA ȘI TRATAMENTUL .
- Profilaxie pasivă: Imunoglobulină serică administrată la 7 până la 8 zile după expunere. Este indicată la femeile gravide neimunizate expuse în primul trimestru de sarcină, ca alternativă la avort.
- Profilaxie activă: vaccinul MMR.
- Tratament: simptomatic.

7.1.6. Scarlatină.

ETIOLOGIE .
S. pyogenes, producător de toxine eritrogenice.

EPIDEMIOLOGIE .
Afectează copiii de vârstă școlară (5-15 ani). Este mai puțin frecventă la copiii sub 3 ani. Contagozitatea este cea mai mare în faza acută și durează până la 24 de ore după începerea tratamentului cu antibiotice.

CLINICĂ .
- Incubarea. Durează 1-7 zile.
- Prodrom. Debut brusc cu febră mare, dureri de cap, frisoane , vărsături și aspect de boală severă. Examenul orofaringian relevă, în primele zile, o limbă acoperită cu un strat albicios și papile hipertrofiate (limbă albă de căpșuni sau limbă acoperită). Ulterior, din cauza descuamării, limba devine hiperemică (limbă roșie de căpșuni sau limbă de zmeură). Amigdalele apar edematoase , hiperemice și acoperite cu un exudat alb-cenușiu. Poate fi prezentă limfadenopatie cervicală dureroasă.
- Exanthem. Este mai ușor de simțit decât de văzut. Constă în leziuni papulo-eritematoase care se albesc la presiune, cu excepția pliurilor cutanate, unde formează liniile lui Pastia. Pe față, leziunile se unesc, dar păstrează triunghiul nazolabial (facies Filatov). Se rezolvă prin descuamare.

DIAGNOSTIC .
- Tampon faringian (cultură, detectare rapidă).

COMPLICAȚII .
- Febră reumatică (numai în cazurile secundare faringoamigdalitei)
- Glomerulonefrită poststreptococică (în cazuri secundare faringoamigdalitei și impetigo-ului).

TRATAMENT .
- Tratamentul de elecție: penicilină orală timp de 10 zile.
- Alternative: Penicilină benzatinică în doză unică (în cazurile de suspiciunea de complianță deficitară), macrolide (la pacienții alergici la penicilină).

7.1.7. Varicelă.

ETIOLOGIE .
Virusul varicelo-zosterian.

EPIDEMIOLOGIE .
Perioada sa de contagiozitate maximă se întinde de la 24 de ore înainte de apariția erupției cutanate până când toate leziunile sunt în faza de formare a crustei.

Figura 43. Leziuni de varicelă.

CLINICĂ .
- Incubația. Durează 10-21 de zile.
- Prodrom. Febră, tuse și nas curgător timp de 2-4 zile.
- Exanthem. Se caracterizează prin prurit, polimorfism (coexistă macule, papule, vezicule, pustule și cruste) și afectarea membranelor mucoase. (MIR 94-95, 81) .

COMPLICAȚII .
- Cea mai frecventă este suprainfecția bacteriană a leziunilor cutanate cu *S. pyogenes* și *S. aureus* .
- Pneumonie (mai puțin frecventă la copii).
- Cerebelită.
- Sindromul Reye, asociat cu tratamentul cu acid acetilsalicilic.

PROFILAXIE ȘI TRATAMENT .
- Profilaxie pasivă: Imunoglobulină varicelo-zosteriană în primele 72 de ore după expunere. Este indicată la persoanele imunocompromise, femeile însărcinate neimunizate expuse în primul trimestru de sarcină și nou-născuții cu risc de varicelă perinatală.
- Prevenție activă: Vaccin cu virus viu atenuat. Indicat în special pentru persoanele imunocompromise, cele cu boli cronice și copiii cu dermatită.
- Tratament: Simptomatic, având grijă să se evite utilizarea concomitentă a acidului acetilsalicilic. În cazul apariției complicațiilor sau a varicelei la pacienții imunocompromiși, se va utiliza aciclovir.

7.1.8. Tuse convulsivă.

ETIOLOGIE .
Bordetella pertussis (coccobacil gram-negativ). Altele: *Bordetella parapertussis* și *Bordetella bronchiseptica* .

EPIDEMIOLOGIE .
Este mai frecventă la fetele sub 1 an.

CLINICĂ .
- Incubarea. Durează 3-12 zile.
- Faza catarală: poate dura până la 2 săptămâni și se caracterizează prin simptome nespecifice de infecție a tractului respirator superior, însoțite de febră ușoară.
- Faza de tuse paroxistică (2 până la 4 săptămâni): accese de tuse paroxistică cu serii repetitive de până la 10 tuse puternică în timpul unei singure expirații, însoțite de un șoaptă inspiratorie, pe măsură ce aerul trece printr-o glotă parțial închisă. Aceasta poate duce în cele din urmă la vărsături sau, la copiii sub doi ani, la perioade de apnee.

DIAGNOSTIC .
Într-un mediu epidemiologic, simptomele clinice sugestive pot fi suficiente pentru diagnosticarea bolii.
- Hemoleucogramă: leucocitoză și limfocitoză absolută la sfârșitul fazei catarale.
- Radiografie toracică: constatări nespecifice (infiltrate perihilare, atelectazie, emfizem etc.)

Deși se poate recolta o probă faringiană, iar germenul responsabil poate fi cultivat în mediul său de cultură (Bordet-Gengou), detectarea în sânge a IgG anti-factor stimulator limfocitar este cea mai sensibilă și specifică tehnică pentru diagnosticarea tusei convulsive.

COMPLICAȚII .
- Pneumonia: este cea mai frecventă complicație; în majoritatea cazurilor este cauzată de o suprainfecție bacteriană secundară.
- Complicații neurologice, cum ar fi convulsii de etiologie neclară.
- Altele: prolaps rectal, hemoragie subconjunctivală, epistaxis, hernie ombilicală etc.

PREVENIREA .
Întrucât nu există imunoglobulină specifică, prevenția se efectuează la toate persoanele susceptibile care au fost deja expuse la boală, prin utilizarea eritromicinei timp de 14 zile. În plus, dacă pacientul are sub 7 ani și au trecut mai mult de 6 luni de la ultima doză de vaccin DTP, se va administra o doză de rapel.

Prevenirea activă se realizează prin vaccinarea adecvată .

TRATAMENT .
Tratamentul recomandat este eritromicina timp de 14 zile. Administrată în primele 14 zile de boală, are efecte curative; totuși, administrarea sa este întârziată, reduce doar perioada de contagiozitate fără a influența evoluția clinică.

7.1.9. Parotită.

ETIOLOGIE .
Este un virus ARN din grupul Paramyxovirusurilor.

EPIDEMIOLOGIE .
Vârsta de debut este modificată prin utilizarea sistematică a vaccinării. Afectează ambele sexe în mod egal, iar perioada sa contagioasă variază de la 24 de ore de la apariția umflăturii până la 3 zile de la dispariția acesteia.

Un atac conferă imunitate pe viață, deși sunt posibile atacuri secundare; trecerea anticorpilor transplacentari protejează nou-născutul în primele 6 până la 8 luni de viață.

CLINICĂ .
Până la 40% din cazurile de oreion sunt subclinice.
- Perioada de incubație variază între 14 și 28 de zile.
- Faza prodromală este rară în copilărie și, dacă apar simptome, acestea se manifestă de obicei sub formă de febră, mialgie, dureri de cap și stare generală de rău.
- Faza de instalare: apare umflarea glandulară, glanda parotidă fiind cea mai frecvent afectată. În 75% din cazuri, afectarea este bilaterală, dar asimetrică, adică ambele glande parotide sunt afectate, la un interval de 1 până la 2 zile. Poate fi însoțită de umflarea glandelor submandibulare , glandele sublinguale fiind cele mai puțin frecvent implicate.

La examinare, se observă de obicei edem localizat între ramul ascendent al mandibulei și procesul mastoid, deplasând lobul urechii în sus și în exterior. Pielea supraiacentă nu este afectată, iar palparea este de obicei dureroasă. Examinarea orofaringelui poate releva edem faringian ipsilateral și, eventual, eritem la deschiderea glandei afectate.

Figura 44. Umflarea parotidei.

DIAGNOSTIC .
Se efectuează prin serologie.

COMPLICAȚII .
Acestea pot apărea în absența unei boli manifeste, cea mai frecventă fiind meningita aseptică; până la 65% dintre pacienții cu parotită prezintă pleocitoză în lichidul cefalorahidian.

Alte complicații potențiale includ orhita/ooforita, care apare la persoanele postpubertale, deși sterilitatea totală reziduală este rară. Pierderea unilaterală a auzului neurosenzorial este o altă complicație posibilă (parotita este principala cauză dobândită a pierderii unilaterale a auzului neurosenzorial).

TRATAMENT .
Simptomatic.

7.2. Infecția cu HIV în copilărie.

EPIDEMIOLOGIE .
Procentul copiilor afectați de SIDA infantilă reprezintă 3-4% din totalul cazurilor.

Spania are cea mai mare proporție de cazuri de SIDA infantilă din Europa, în ciuda tendinței de scădere din ultimii ani.

CALEA DE TRANSMITERE .
Aproape toate infecțiile cu HIV la copiii sub 13 ani apar prin transmitere verticală de la o mamă infectată, urmată de transmitere sexuală sau transmitere prin consumul intravenos de droguri la adolescenți. Transmiterea prin utilizarea produselor sanguine este mai puțin frecventă în zilele noastre. Optzeci la sută dintre mamele care transmit HIV l-au dobândit prin contact heterosexual sau „risc nedeclarat” (infecție heterosexuală prin contact cu bărbați care nu erau conștienți de statutul lor de infecție sau aparțin grupurilor de risc).

Rata transmiterii verticale variază de la 25–52% în Africa Subsahariană la 12–30% în Europa și Statele Unite. Cu toate acestea, utilizarea măsurilor preventive împotriva infecției perinatale a redus rata de transmitere la mai puțin de 8%.

Această transmitere verticală poate avea loc în trei momente:
1. Cale transplacentară. Reprezintă 30-40% din cazuri.
2. Transmiterea în timpul nașterii. În prezent, se consideră a fi cea mai importantă cale de transmitere de la mamă la copil, prin contactul dintre făt și produsele materne infectate, estimându-se că 60-70% din infecții au loc în acest moment.
   Rata transmiterii verticale depinde de factori precum prematuritatea (< 34 de săptămâni de vârstă gestațională), greutatea mică la naștere, numărul scăzut de celule CD4+ materne, utilizarea de medicamente administrate intravenos în timpul sarcinii, cea mai importantă variabilă fiind ruptura membranelor pentru mai mult de 4 ore.
3. Transmitere postnatală. Există documente privind transmiterea HIV prin laptele matern. Mamele seropozitive nu ar trebui să își alăpteze sugarii, deoarece acest lucru ar putea crește transmiterea neonatală. Cu toate acestea, alăptarea este încă recomandată în țările în curs de dezvoltare.

S-au făcut încercări de identificare a factorilor care favorizează transmiterea materno-fetală, încercându-se legarea acestora, deși fără

date concludente, de imunosupresia maternă, coexistența altor infecții (VHC), prematuritate etc.

Probabilitatea recurenței infecției în sarcinile ulterioare este de 50-60%, mai ales dacă primul copil a fost afectat.

PERIOADA DE INCUBAȚIE .

În general, se poate spune că este mai scurtă decât la adulți, variind între 8 luni și mai mult de 3 ani.

Se pot distinge trei grupuri:

- SIDA cu debut precoce: 15-25% dintre persoanele infectate vertical prezintă o boală cu progresie rapidă, cu o perioadă medie de incubație de 4 luni. La majoritatea acestor pacienți, culturile HIV sunt pozitive și pot fi detectate în plasmă în primele 48 de ore de viață. Acești pacienți răspund la transmiterea precoce a HIV în timpul sarcinii.
- SIDA tardivă: 60-80% dintre cei infectați dezvoltă boala mai lent (în medie 4,8 ani). La acești copii, tehnicile de detectare sunt negative în prima săptămână de viață. Aceștia reprezintă transmitere peripartum.
- Există un al treilea tip (<5%) cu supraviețuire lungă și rate virale foarte scăzute în primii 8 ani, și anume acei copii infectați în principal în perioada neonatală imediată .

CARACTERISTICI CLINICE .

Tabloul clinic cauzat de infecția cu HIV poate fi clasificat în cel datorat infecției directe cu HIV, cel secundar imunosupresiei și cel datorat unui mecanism combinat.

Infecție directă.

- Afectarea neurologică este mult mai frecventă la copii decât la adulți. Se poate manifesta ca o encefalopatie statică, dar este mult mai frecventă ca o encefalopatie progresivă (pierderea etapelor de dezvoltare, microcefalie dobândită și declin cognitiv și motor progresiv). Tehnicile de imagistică cerebrală pot releva atrofie cerebrală (cea mai frecventă), ventriculomegalie și calcificări ale ganglionilor bazali.
  Alte cauze ale proceselor neurologice la copiii cu SIDA includ tumorile (limfoame cerebrale), infecțiile oportuniste (toxoplasmoza) sau accidentele vasculare cerebrale.
- Afectarea ficatului cu transaminaze fluctuante, adoptând un comportament similar hepatitei cronice active din orice altă etiologie.
- Afectare renală, sindromul nefrotic fiind cea mai frecventă formă de prezentare.
- Implicarea respiratorie: Pneumonia interstițială limfoidă (PIL) este cea mai frecventă afecțiune respiratorie cronică și se caracterizează prin hiperplazie limfoidă în epiteliul bronșic sau bronhiolar, cauzată de infecția cu HIV. Clinic, se prezintă ca o detresă respiratorie progresivă cu hipoxemie moderată, diagnosticată prin prezența unui model radiologic reticulogranular, fără dovezi de etiologie infecțioasă la lavajul bronhoalveolar (LBA). Tratamentul este simptomatic cu oxigen, bronhodilatatoare și corticosteroizi.
  pneumonia *cu P. carinii ,* deoarece, în timp ce această infecție - agravează prognosticul SIDA infantilă, nu s-a demonstrat că NIL este asociată cu o agravare a bolii.
- Afectare digestivă sub forma unui sindrom malabsorbtiv cu atrofie viloasă, cauzată chiar de HIV.

Secundar imunosupresiei.

- Manifestări nespecifice („asemănătoare mononucleozei").
- Infecții oportuniste: Acestea sunt mai puțin frecvente decât la adulți, dar mai agresive. Cea mai frecventă infecție fungică este candidoza orală. Cu toate acestea, cea mai frecventă infecție oportunistă și cea mai frecventă cauză de deces la acești copii este pneumonia cu Pneumocystis *carinii* .
  Această afecțiune este caracterizată printr-un sindrom febril cu detresă respiratorie și hipoxemie refractară, cu infiltrate interstițiale cu progresie rapidă sau afectare alveolară la lavajul bronhoalveolar (BAL). Diagnosticul se pune prin demonstrarea prezenței *Pseudomonas carinii* în BAL. Tratamentul de elecție este trimetoprim-sulfametoxazol.
- Infecții bacteriene recurente: Acestea reprezintă 20% din bolile definitorii pentru SIDA, bacteriemia, sepsisul și pneumonia cauzate de bacterii încapsulate precum Streptococcus pneumoniae, Enterococcus pneumoniae, *Haemophilus influenzae , Salmonella pneumoniae ,* Staphylococcus pneumoniae și bacterii gram-negative apărând în jumătate din cazuri. Alte infecții mai puțin severe, cum ar fi otita medie, sinuzita și infecțiile cutanate, se pot prezenta, de asemenea, cu o evoluție atipic.

Mecanism combinat.

- Retard de creștere.
- Sindromul de emaciare cu pierdere acută în greutate de peste 10%.
- Nefropatie datorată acțiunii directe și acumulării de complexe imune.
- Alterări hematologice datorate acțiunii directe, ca o consecință a unei infecții cronice, de cauză nutrițională sau ca efect secundar al tratamentului.
- Procese neoplazice precum limfomul non-Hodgkin, limfomul primar al SNC și leiomiosarcoamele.

MODIFICĂRI DE LABORATOR (IMUNOLOGICE) .

1) O hipergamaglobulinemie policlonală foarte pronunțată și precoce, care afectează fracțiile IgG1, IgG3 și IgD. Nivelurile crescute de IgM sunt, de asemenea, frecvente, dar mai variabile. Hipogamaglobulinemia este foarte rară și necesită diagnostic diferențial cu imunodeficiențele.
2) Producția spontană de IgG și IgA in vitro a crescut, deoarece în condiții normale, copiii sub 2 ani nu produc imunoglobuline in vitro, iar dacă o fac, acestea sunt IgM.
3) Limfopenia este mai puțin pronunțată decât la adulți.
4) Inversia raportului CD4/CD8, care apare mai târziu decât la adulți.
5) Răspuns in vitro slab al limfocitelor la mitogeni și antigeni.
6) Creșterea complexelor imune circulante.
7) VSH crescută, anemie, limfocite atipice, trombocitopenie.
8) Hipersensibilitate cutanată scăzută sau absentă. Copiii mamelor HIV-negative care au utilizat medicamente intravenoase pot avea un răspuns redus la mitogeni și un raport CD4/CD8 scăzut la naștere și în primul an de viață.

METODE DE DIAGNOSTIC .

Diagnosticarea HIV la copiii mamelor seropozitive este dificilă din cauza prezenței anticorpilor IgG anti-HIV de la mamă, care traversează placenta. Drept urmare, 100% dintre acești copii sunt seropozitivi la naștere, dar doar 15-30% sunt infectați. Restul copiilor seropozitivi au un test negativ pentru acești anticorpi până la vârsta de 9 luni și uneori chiar până la 18 luni.

Din acest motiv, metoda de detectare a IgG utilizată la adulți nu este o metodă de diagnostic fiabilă la copiii sub 18 luni, necesitând utilizarea unor proceduri diagnostice mai complexe.

Pot fi utilizate două grupuri de tehnici:

1. Căutare directă de virusi.

- *Cultura virală și PCR ,* care sunt probabil cele mai sensibile și specifice, identificând 30-50% dintre cei infectați la naștere și practic 100% la 3-6 luni.
- *Antigenul p24 din ser sau plasmă este* mai puțin sensibil și poate produce rezultate fals negative, în special la pacienții cu titruri ridicate de IgG anti-HIV moștenite matern, care ar masca antigenul. În prezent, este posibilă măsurarea antigenului p24 disociat (fără anticorpi), crescând astfel considerabil sensibilitatea.
  Cu toate acestea, specificitatea sa este de 100%, deoarece un antigen p24 pozitiv la un nou-născut este un semn fără echivoc de infecție.

2. Studiul răspunsului imun specific.

- *Detectarea IgA anti-HIV ,* care datorită dimensiunii sale nu traversează placenta, dar, deoarece apariția diferitelor subtipuri de imunoglobuline urmează un model temporal, are o sensibilitate de 10% la naștere și nu depășește 50% decât după 6 luni.
- *Detectarea IgM anti-HIV ,* care nici el nu traversează placenta, dar producția de IgM nu este constantă și nu pare să dureze mai mult de 6 luni.
- *Producția de anticorpi in vitro de către limfocitele B ale pacientului (IVAP) ,* cu o sensibilitate de 90% de la vârsta de 3-6 luni.

DETERMINAREA INFECȚIEI CONFORM CDC - 1994 .

1. Diagnosticul infecției cu HIV.
   a. Copil sub 18 luni, seropozitiv sau copil al unei mame HIV-pozitive, care este pozitiv în două probe de sânge diferite prin cultură virală, PCR și/sau Agp24 sau care îndeplinește criteriile de diagnostic pentru SIDA (clasificarea din 1987).

b. Copil cu vârsta peste 18 luni, cu anticorpi anti-HIV pozitivi prin ELISA și confirmați prin Western blot sau care îndeplinește oricare dintre criteriile de la secțiunea a).

2. Diagnosticul expunerii perinatale. Copil sub 18 luni seropozitiv prin ELISA și Western-blot sau copil al unei mame infectate care nu își cunoaște anticorpii.

3. Diagnosticul seroreversiei. Copil născut dintr-o mamă HIV-pozitivă cu anticorpi negativi (două sau mai multe teste între 6 și 18 luni sau unul după 18 luni), fără alte dovezi de infecție (detecție virală clinică sau negativă).

CLASIFICAREA CDC - 1994 .
În prezent, copiii infectați sunt clasificați în funcție de trei parametri , similar adulților: statusul infecțios, statusul imunitar și statusul clinic.
1) Statusul imun. La adulți, numărul de CD4 este utilizat pentru a clasifica SIDA, dar aceste cifre nu pot fi extrapolate la copii, deoarece scăderea numărului de CD4 apare mai târziu, iar infecțiile oportuniste din copilărie pot apărea cu niveluri mai ridicate de CD4. Categoriile imunologice sunt următoarele:

Tabelul 15. Stadializarea imunologică a infecției cu HIV.

	COPII SUB 12 LUNI	ÎNTRE 1 ȘI 5 ANI	ÎNTRE 6 ȘI 12 ANI
Grupa 1: fără dovezi de supresie	>= 1500 CD4 sau >= 25%	>= 1000 CD4 >= 25%	>= 500 CD4 >= 25%
Grupa 2: supresie moderată	750-1499 CD4 15-24%	500-999 CD4 15-24%	200-499 CD4 15-24%
Grupa 3: suprimare severă	<750 CD4 <15%	<500 CD4 <15%	<200 CD4 <15%

2) Starea clinică. Acestea sunt clasificate în funcție de diferite stadii:
- Copiii cu status infecto-vaccin neconfirmat vor fi clasificați cu litera E pentru (expunere) în fața codului corespunzător .
- *Categoria N (Asimptomatici)* . Copii care nu prezintă semne sau - simptome de SIDA sau care prezintă doar una dintre afecțiunile din categoria A.
- *Categoria A (Ușor simptomatic)* . Două sau mai multe dintre următoarele afecțiuni, dar niciuna dintre cele incluse în categoriile B și C:
  - Limfadenopatie.
  - Hepatomegalie.
  - Splenomegalie.
  - Dermatită.
  - Parotită.
  - Infecții recurente sau persistente ale căilor respiratorii superioare, sinuzită și otită medie.

- *Categoria B (Moderat simptomatic)* . Copii care îndeplinesc alte afecțiuni simptomatice diferite de cele incluse în categoriile A sau C, care sunt atribuite infecției cu HIV. Acestea includ pneumonia interstițială limfoidă, candidoza orofaringiană persistentă > 2 luni, diaree cronică sau recurentă, febră persistentă > 1 lună, hepatită, stomatită recurentă cu HSV, esofagita, pneumonita, varicelă diseminată cu afectare viscerală, cardiomegalie sau nefropatie.
- *Categoria C (Foarte simptomatic)* . Două infecții bacteriene severe într-o perioadă de 2 ani, candidoză esofagiană sau a tractului respirator, encefalopatie, tumori maligne, infecție micobacteriană diseminată, pneumonie *cu Pneumocystis carinii* , criptococoză, criptosporidioză, toxoplasmoză cerebrală sau pierdere severă în greutate.

Tabelul 16. Stadializarea clinică a infecției cu HIV.

	CATEGORII CLINICE			
CATEGORII IMUNOLOGICE	N: fără semne/simptome.	A: semne/simptome ușoare.	B: semne/simptome moderate.	C: semne/simptome severe.
1: Nicio dovadă de imunosupresie	N1	A1	B1	C1
2: Dovezi de imunosupresie moderată	N2	A2	B2	C2
3: Imunosupresie severă	N3	A3	B3	C3

Tratament.
- Suport nutrițional cu un aport adecvat, gestionarea complicațiilor digestive și utilizarea tehnicilor de nutriție invazive dacă situația o impune.
- Reconstrucția funcției imunitare, indicată prin administrarea lunară de imunoglobuline atunci când există hipogamaglobulinemie documentată, teste care demonstrează incapacitatea de a produce anticorpi sau cel puțin două infecții bacteriene grave în decurs de 1 an.
- Profilaxia împotriva infecțiilor oportuniste, cu administrarea de trimetoprim-sulfametoxazol de trei ori pe săptămână, în funcție de vârstă și stadiul imunologic, indicată pentru prevenirea infecției cu P. carinii, precum și administrarea de claritromicină sau azitromicină ca profilaxie împotriva complexului *M. avium* în cazurile de imunosupresie severă.
- Vaccinarea, conform schemei de vaccinare, poate include administrarea vaccinurilor ROR (rujeolă, oreion, rubeolă) și varicelă, cu condiția ca statusul imun să nu fie sever. Se vor administra și vaccinurile antigripal și pneumococic; vaccinul BCG este necesar doar în foarte puține cazuri.
- Tratament antiretroviral: Medicamentele disponibile sunt clasificate în inhibitori nucleozidici ai transcriptazei inverse, inhibitori non-nucleozidici și inhibitori de protează.
  - Tratament inițial: Pacienții cu infecție cu HIV documentată care prezintă simptome (categoriile A, B sau C) sau care prezintă semne de afectare imunitară (categoria 2 sau 3) trebuie să primească tratament indiferent de vârstă. La copiii infectați, asimptomatici, cu funcție imunitară adecvată (categoria N1), abordarea poate fi următoarea:
    > Dacă au sub un an, având în vedere riscul de progresie a bolii, precum și o sensibilitate mai scăzută a markerilor de progresie, se recomandă inițierea tratamentului .
    > Dacă au o vârstă mai mare de un an, fie procedura este aceeași ca în cazul precedent, fie tratamentul este inițiat dacă categoria lor clinică și/sau imunologică se modifică, deși inițierea tratamentului pare a fi mai susținută, chiar și în cazurile N1.
  - Combinații: Se utilizează terapia combinată, având ca scop - combinarea medicamentelor cu mecanisme de acțiune diferite, care nu le potențează efectele secundare. În acest scop, se recomandă utilizarea unui inhibitor de protează (nelfinavir, ritonavir, indinavir) și a doi inhibitori de transcriptază, inclusiv cel puțin un analog non-timidinic (AZT și ddI sau AZT și 3Tc).

PROGNOZĂ .
În țările dezvoltate, diagnosticul precoce și inițierea rapidă a tratamentului au redus semnificativ mortalitatea cauzată de infecția cu HIV. Markerii progresiei bolii și, prin urmare, markerii prognostici, sunt:
- Încărcătura virală, și deși nu există un prag clar peste care se poate prezice o progresie rapidă, acest lucru este rar atunci când încărcătura virală este < 50.000 copii/ml. Utilitatea încărcăturii virale în primii ani de viață este mai mică.
- Procentul de celule CD4+, cu o rată a mortalității mai mare la procente sub 15%.

PREVENIREA .
Prevenirea infecției cu HIV în copilărie implică:
- Tratament antiretroviral adecvat. Utilizarea terapiei combinate în timpul sarcinii nu este asociată cu mai multe nașteri premature sau alte efecte adverse; prin urmare, s-a demonstrat că utilizarea sa în timpul sarcinii scade rata de transmitere. Indiferent de schema de tratament utilizată de mamă, administrarea de AZT este indicată în timpul travaliului și la nou-născut în primele 6 săptămâni de viață pentru a reduce și mai mult viremia. În cazurile de control inadecvat al bolii materne (determinat de încărcătura virală) sau când statusul

bolii este necunoscut, poate fi indicată administrarea de 3TC cu/fără nevirapină la nou-născut, în plus față de AZT.

- Management obstetrical. Evitarea utilizării monitorizării și instrumentației interne și minimizarea timpului până la ruptura membranelor reduc ratele de transmitere . În plus, la femeile cu încărcături virale mari, cezariană electivă la 38 de săptămâni, fără ruptură de membrane sau travaliu anterior, ar fi, de asemenea, eficientă.
- Alternative la alăptare.

Cu toate acestea, este posibil să se treacă de la rate de transmitere de 15% la valori mult sub 2% în țările dezvoltate.

TEMA 8. SINDROMUL DE MOARTE SUBITĂ A SUGARILOR (SMSS).

Este vorba de moartea subită și inexplicabilă a unui copil sub un an, care nu oferă explicații după autopsie, investigarea mediului și revizuirea antecedentelor și a istoricului medical.

Este principala cauză de deces la sugarii cu vârsta cuprinsă între o lună și un an în țările dezvoltate. Afectează în principal bărbații de sex masculin. Incidența sa maximă apare între vârsta de două și trei luni, între miezul nopții și ora 9:00.

8.1. Fiziopatologie.

În studiul acestor pacienți, la două treimi dintre ei s-au găsit date morfologice și funcționale sugestive pentru asfixie cronică, precum și o alterare la nivelul nucleului arcuat, implicat în controlul cardiorespirator.

Cea mai larg acceptată ipoteză ar fi cea a unui sugar care, din cauza unei imaturități/disfuncții a trunchiului cerebral, ar prezenta o incapacitate de a se trezi și de a se recupera după un episod de hipoxemie.

8.2. Factori de risc biologici.

- Prematuritate: risc de 2-3 ori mai mare la nou-născuții cu greutate mică la naștere.
- Model respirator: odată cu vârsta, capacitatea sugarilor de a se recupera după hipoxemie scade, astfel încât acești copii ar prezenta o alterare a mecanismelor de „autoresuscitare”.
- Reglarea termică: o creștere a temperaturii corpului sau a temperaturii ambientale este legată de sindromul morții subite a copilului (SMSN).
- Control cardiac: acești sugari prezintă o frecvență cardiacă mai mare în toate fazele somn-veghe, cu o variabilitate mai mică în timpul stării de veghe.
- Defecte autonome.

8.3. Factorii de risc epidemiologici.

- Factori materni și prenatali: hipoxie intrauterină, retard de creștere intrauterină, anemia maternă, infecții urinare materne, malnutriție maternă, paritate crescută cu intervale scurte între nașteri, factori sociali, dar mai ales:
- Fumatul în timpul sarcinii, care a modificat poziția de somn a sugarului, a devenit următorul factor de risc.
- Expunerea maternă la medicamente în timpul sarcinii.
- Îngrijire prenatală inadecvată, cu mai puține vizite prenatale.
- De la sugar însuși: vârstă și sex masculin, întârziere de creștere , hrănire cu biberonul, expunere postnatală la tutun, boli febrile recente și lipsa suzetei.
- Socio-mediu:
  - Prezența unui frate sau a unei surori a unui sugar cu sindrom de moarte subită a copilului (SMSN) crește riscul de deces din aceeași cauză de peste 5 ori, așa că acești pacienți trebuie monitorizați îndeaproape.
  - Un episod anterior care a pus viața în pericol (aproape de moarte subită) reflectă o predispoziție personală cu un risc de 3-5 ori crescut de a suferi un episod real de SMSN.
  - Poziția de somn: De la modificarea posturii de somn în 1994, s-a înregistrat o scădere drastică a numărului de SIDS, astfel încât pozițiile ventral și lateral sunt corelate cu un risc mai mare de SIDS și, prin urmare, ar trebui evitate (MIR 03-04, 166) .
  - Pat moale, cu un risc mai mare de a provoca apnee obstructivă în somn, în special în anumite poziții de dormit.
  - Temperatura, deoarece căldura excesivă nu este esențială pentru sugar

A fost legată de SIDS.

8.4. Prevenirea.

Întrucât nu există tratament, organizațiile responsabile de sănătatea copiilor, inclusiv Asociația Spaniolă de Pediatrie (AEP), prin intermediul grupului său de lucru, recomandă:

1. Îngrijire prenatală adecvată, cu accent special pe o bună nutriție maternă și evitarea consumului de tutun și droguri de către mamă.
2. Evitați expunerea bebelușului la fumul de tutun odată ce ați născut.
3. Poziția de dormit: supină. Nu în decubit ventral, iar dacă poziția este laterală, trebuie luate măsurile necesare pentru a împiedica sugarul să adopte spontan poziția supină.
4. Folosește o saltea plată și fermă și evită să folosești jucării în pătuț.
5. Evitați supraîncălzirea mediului (în mod ideal 20°) sau a sugarului.